

Б.А.79

Конспекты  
лекций  
для  
медицинских  
вузов

А. С. Лучинин

# ПСИХОГЕНЕТИКА



**ВЛАДОС**  
ПРЕСС

109

УДК 159.92  
ББК 28.704+88.2  
Л872

Произведение публикуется с разрешения  
ЗАО «Литературное агентство «Научная книга»

**Лучинин А.С.**

Л87 Психогенетика : учеб. пособие для студентов высш. мед. учеб. заведений /А.С. Лучинин. — М. : Изд-во ВЛАДОС-ПРЕСС, 2005. — 158 с. — (Конспекты лекций для медицинских вузов).

ISBN 5-305-00129-3.

Агентство СІР РГБ.

В пособии изложены теория, основные понятия и достижения современной психогенетики. Раскрываются вопросы, связанные с методами психогенетических исследований.

Для студентов высших медицинских учебных заведений.

**УДК 159.92**

**ББК 28.704+88.2**

- © Лучинин А.С., 2005
- © ООО «Издательство ВЛАДОС-ПРЕСС», 2005
- © Серия «Конспекты лекций для медицинских вузов» и серийное оформление. ООО «Издательство ВЛАДОС-ПРЕСС», 2005
- © Макет. ООО «Издательство ВЛАДОС-ПРЕСС», 2005

ISBN 5-305-00129-3

**ЛЕКЦИЯ 1.**

<b>История развития дифференциальной психологии</b> .....	11
1. Донаучный этап .....	11
2. Научный этап развития дифференциальной психологии и психогенетики .....	12

**ЛЕКЦИЯ 2.**

<b>Исследование индивидуальных различий в психике людей</b> .....	17
1. Подходы к изучению индивидуальных различий .....	17
2. «Биологическое» и «социальное» в структуре личности .....	18
3. Парадигма «врожденное – приобретенное» .....	20
4. Парадигма «наследственное – средовое» .....	20

**ЛЕКЦИЯ 3.**

<b>Мировоззрение и проблема наследственности</b> .....	23
1. Бихевиоризм и проблема наследственности .....	23
2. Влияние мировоззрения на оценку роли наследственности .....	24
3. Работа А. Фонэма .....	25

**ЛЕКЦИЯ 4.**

<b>Развитие психогенетики в мировой науке</b> .....	26
1. I фаза – работы Ф. Гальтона .....	26
2. II фаза – объединение основных методологических подходов (генетического, психометрического и статистического) .....	28
3. Современные проблемы, исследования и перспективы развития психогенетики .....	29

## ЛЕКЦИЯ 5.

<b>Отечественные исследования в психогенетике</b> .....	31
1. Работы Бюро по евгенике и Медико-биологического института (1921–1937).....	31
2. Работа М.С. Лебединского «Проблемы наследственности в психологии и метод близнецов» .....	34
3. Основные направления исследований отечественных ученых с начала 70-х гг. по настоящее время .....	36

## ЛЕКЦИЯ 6.

<b>Классические законы Г. Менделя</b> .....	39
1. Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя) ....	39
2. Закон расщепления (второй закон Менделя) .....	40
3. Доминантное наследование: болезнь Гентингтона (хорея Гентингтона).....	40
4. Рецессивное наследование: фенилкетонурия .....	41
5. Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя) .....	42
6. Исключения из третьего закона Менделя, их значение .....	42
7. Условия действия и значение законов Менделя .....	43

## ЛЕКЦИЯ 7.

<b>Неменделевская генетика</b> .....	45
1. Хромосомные aberrации: синдром Дауна .....	45
2. Наследование, сцепленное с полом (X-хромосомой): цветовая слепота. ....	46
3. Импринтинг: синдромы Прадера–Вилли и Энгельмана .....	48
4. Появление новых мутаций: раковые заболевания .....	48

5. Экспансия (инсерция) повторяющихся нуклеотидных последовательностей: мышечная (миотоническая) дистрофия Дюшенна (МДД) ..... 50
6. Наследование сложных поведенческих признаков ..... 51

**ЛЕКЦИЯ 8.**

- ДНК как основа наследственности** ..... 56
1. Принцип комплементарности в построении молекулы ДНК ..... 56
2. Трехмерная модель структуры ДНК  
Д. Уотсона и Ф. Крика ..... 57

**ЛЕКЦИЯ 9.**

- РНК: структура, виды, роль в синтезе белка** ..... 59
1. Структура и виды РНК ..... 59
2. Транскрипция (синтез мРНК) ..... 59
3. Трансляция (считывание нуклеотидной последовательности мРНК при синтезе белка) ..... 60

**ЛЕКЦИЯ 10.**

- Биохимический код наследственности** ..... 62
1. Разнообразие белков ..... 62
2. Типы и структура генов ..... 62
3. Регуляция экспрессии генов ..... 63

**ЛЕКЦИЯ 11.**

- Мутации ДНК** ..... 65
1. Точковые мутации ДНК ..... 65
2. Тип мутационного события: замена основания ..... 65
3. Тип мутационного события: сдвиг рамки считывания ..... 66
4. Фенотипическое проявление мутаций ..... 66
5. Частота мутаций ..... 67

**ЛЕКЦИЯ 12.****Основные понятия генетики**

<b>популяций</b> .....	68
1. Определение понятия «популяция» ....	68
2. Аллели и генотипы: частота встречаемости и динамика в популяциях .....	68
3. Закон Харди-Вайнберга .....	69

**ЛЕКЦИЯ 13.****Факторы, влияющие на изменение частот аллелей в популяции** .....

1. Виды процессов, изменяющих частоты генов в популяции (возмущающие процессы) .....	72
2. Мутации как источник генетической изменчивости .....	72
3. Миграция .....	73
4. Случайный дрейф генов .....	74
5. Естественный отбор .....	75

**ЛЕКЦИЯ 14.**

**Факторы, влияющие на динамику изменения частот генотипов**

<b>в популяции</b> .....	77
1. Инбридинг .....	77
2. Ассортативность .....	78

**ЛЕКЦИЯ 15.**

**Понятие о средовых влияниях на вариативность признака** .....

1. Средовые воздействия на формирующуюся индивидуальность, типы сред .....	80
2. Общая среда .....	81
3. Индивидуальная среда .....	81

**ЛЕКЦИЯ 16.**

<b>Гено-средовые эффекты</b> .....	82
1. Генотип-средовые корреляции .....	82
2. Генотип-средовые взаимодействия .....	83
3. Ассортативность .....	84

6

**ЛЕКЦИЯ 17.**

<b>Генеалогический метод</b> .....	86
1. Сущность метода .....	86
2. Генограмма .....	87
3. Разрешающая способность метода.....	87

**ЛЕКЦИЯ 18.**

<b>Метод приемных детей</b> .....	88
1. Сущность метода .....	88
2. Две схемы метода (полная и частичная) .....	89
3. Ограничения метода .....	90

**ЛЕКЦИЯ 19.**

<b>Метод близнецов</b> .....	92
1. История становления метода .....	92
2. Сущность базового метода .....	93
3. Диагностика зиготности .....	94
4. Ограничения метода: пренатальные факторы .....	94
5. Ограничения метода: постнатальные факторы .....	96
6. Репрезентативность метода .....	98

**ЛЕКЦИЯ 20.**

<b>Разновидности метода близнецов</b> .....	99
1. Метод разлученных близнецов .....	99
2. Метод семей МЗ близнецов .....	100
3. Метод контрольного близнеца .....	101
4. Метод близнецовой пары .....	102

**ЛЕКЦИЯ 21.**

<b>Модель одного гена</b> .....	105
1. Значение генетики количественных признаков для психогенетики .....	105
2. Генотипическое значение .....	106
3. Аддитивное генотипическое значение .....	107
4. Доминантные отклонения .....	107

**ЛЕКЦИЯ 22.**

<b>Полигенные генетические модели</b> . . . .	109
1. Эпистатические эффекты. . . . .	109
2. Фенотипическое значение . . . . .	110

**ЛЕКЦИЯ 23.**

<b>Генетические эффекты</b> . . . . .	113
1. Определение коэффициента наследуемости ( $h^2$ ) . . . . .	113
2. Два типа коэффициента наследуемости . . . . .	114
3. Свойства коэффициента наследуемости (по Фогель и Мотульски) . . . . .	115

**ЛЕКЦИЯ 24.**

<b>Классический анализ родственных корреляций</b> . . . . .	116
1. Вычисление коэффициента внутриклассовой корреляции и ошибки его измерения . . . . .	116
2. Метод близнецов. . . . .	119
3. Условия (допущения), при которых справедливы закономерности соотношения МЗ и ДЗ близнецов . . . . .	119

**ЛЕКЦИЯ 25.**

<b>Методы оценки коэффициента наследуемости</b> . . . . .	122
1. Коэффициент Хольцингера. . . . .	122
2. Коэффициент Игнатьева-Фальконера . . . . .	122
3. Метод де Фриза и Фулкера (ДФ-метод) . . . . .	123
4. Метод приемных детей . . . . .	124

**ЛЕКЦИЯ 26.**

<b>Психогенетические исследования интеллекта</b> . . . . .	126
1. Подход К. Спирмена к определению интеллекта. . . . .	126



2. Подход Л. Терстона к определению интеллекта. . . . . 127
3. Обобщенные исследования интеллекта. . . . . 127
4. Метод приемных детей в исследованиях интеллекта. . . . . 128

**ЛЕКЦИЯ 27.**

- Исследование вербального и невербального интеллекта . . . . . 129**
1. Сравнение степени генетической обусловленности различных составляющих интеллекта (по Л. Терстону). . . . . 129
  2. Роль различных компонентов средовой составляющей в вариативности по общему интеллекту . . . . . 132

**ЛЕКЦИЯ 28.**

- Психогенетические исследования темперамента . . . . . 133**
1. Что такое темперамент? . . . . . 133
  2. Исследования черт темперамента . . . . . 134

**ЛЕКЦИЯ 29.**

- Психогенетические исследования движений . . . . . 136**
1. Движение как объект психогенетического исследования . . . . . 136
  2. Взаимосвязь характеристик двигательных реакций с оценками интеллекта. . . . . 137
  3. Особенности двигательных реакций . . . . . 137

**ЛЕКЦИЯ 30.**

- Уровни анализа генетической детерминации ЦНС . . . . . 139**
1. Нейронный уровень. . . . . 139
  2. Морфофункциональный уровень . . . . . 142
  3. Системный уровень . . . . . 143

**ЛЕКЦИЯ 31.**

<b>Природа межиндивидуальной вариативности биоэлектрической активности мозга</b> .....	145
1. Электроэнцефалография (ЭЭГ) .....	145
2. Вызванные потенциалы (ВП) и событийно-связанные потенциалы (ССП) .....	146

**ЛЕКЦИЯ 32.**

<b>Роль наследственности и среды в формировании функциональной асимметрии</b> .....	149
1. Развитие функциональной асимметрии в онтогенезе. ....	149
2. Концепции эквипотенциальности и прогрессивной латерализации полушарий. ....	149
3. Генетические аспекты леворукости . . . .	150
<b>Литература</b> .....	153

# ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ПСИХОЛОГИИ

1. Донаучный этап
2. Научный этап развития дифференциальной психологии и психогенетики

**У**никальность, неповторимость психологического облика каждого человека — один из тех явных феноменов нашей психики, которые наиболее бурно обсуждаются, исследуются, а иногда и отвергаются как досадная помеха экспериментальному исследованию. С древних времен берут начало и интуитивное понимание того, что люди психологически не одинаковы, и стремление понять истоки этого разнообразия, и представления о существовании некоей «первичной» индивидуальности, предшествующей опыту и знаниям, и даже своеобразный «профессиональный отбор».

В.С. Аванесов пишет, что уже в середине III тыс. до н. э. в Древнем Вавилоне существовали испытания для всех, кто готовился стать писцом — одной из главных фигур месопотамской цивилизации; они должны были обладать многими обязательными профессионально важными качествами. Подобные, часто весьма жестокие, испытания проходили и в Древнем Египте для тех, кто стремился стать жрецом; и в Древнем Китае — для претендовавших на должность правительственных чиновников; и в средневековом Вьетнаме, у северных народов и т. д. Эти испытания включали в себя проверку не только необходимых знаний и умений, но и того, что мы сегодня назвали бы «формально-динамическими» характеристиками индивидуальности: эмоциональности, способностей и т. д., диагностируя их по особенностям



поведения в реальных или специально моделируемых ситуациях. Например, Пифагор придавал большое значение тому, как ведет себя молодой человек в эмоционально напряженные моменты, которые специально создавались для поступавших в его школу: как отвечает на насмешки, умеет ли держаться с достоинством и т. п. Характер человека, по мнению Пифагора, проявляется в походке и смехе; манера смеяться, с его точки зрения, — самое хорошее обнаружение особенностей характера. Ему же принадлежит утверждение, что «не из каждого дерева можно выточить Меркурия», или, говоря современным языком, представление о существовании некоторой первичной, «базовой» индивидуальности, в значительной мере определяющей ее дальнейшее развитие.

В древность же уходят корнями и попытки классифицировать индивидуальности, создать их типологию. В трактате «Нравственные характеры», автором которого был друг и преемник Аристотеля Теофраст, описываются 30 ярких характерологических типов и их конкретные проявления. Специалисты по психологической диагностике утверждают, что и в трудах арабских средневековых мыслителей Авиценны, Аль Бируни и других, а также в трудах Аристотеля, Гиппократов, Галена содержатся описания большого количества психодиагностических показателей.

В середине XVII в. итальянский врач К. Бальдо опубликовал первую работу по графологии «Рассуждения о способе узнавать обычаи и качества писавшего по его письму». Изучение почерка для решения самых разных задач, в том числе психодиагностических, продолжается и теперь.

Перечень доказательств того, что интуитивное понимание психологической неодинаковости людей и стремление «угадать», диагностировать индивидуальность уходят корнями в далекое прошлое, можно было бы продолжить. Но важно другое: при таком солидном «возрасте» проблемы ее научная разработка началась с исторической точки зрения недавно — со второй половины прошлого века, и имеет в психологии весьма непростую судьбу.

## 2.

**Э**кспериментальная психология, возникшая в середине XIX в., видела свою задачу в познании общих закономерностей человеческого поведения. Индивидуальные же особенности, т. е. отклонения от основной закономерности, рассматривались лишь как помеха, источник неточностей в ее описании.

Начало научного изучения индивидуальности связано прежде всего с именами английского ученого Фрэнсиса Гальтона (1822—1911) и немецкого — Вильяма Штерна (1871—1938).

Ф. Гальтон был первым, кто сделал индивидуальные различия между людьми специальным предметом исследования, создал измерительные процедуры и начальный статистический аппарат для оценки различий; собрал большой экспериментальный материал, касавшийся, как мы теперь сказали бы, разных уровней в структуре индивидуальности — соматического, физиологического, психологического; он даже поставил вопрос о происхождении индивидуальных особенностей и попытался решить его.

В. Штерн в 1900 г. в книге «О психологии индивидуальных различий (идеи к дифференциальной психологии)» впервые ввел в употребление сам термин «дифференциальная психология» для обозначения новой области, отпочковавшейся от материнской науки — общей психологии.

Реальное существование индивидуально-психологических особенностей и их значение в жизни стимулировали изучение их с самых разных сторон — в рамках «характерологии», «этологии», «специальной психологии», «индивидуальной психологии» и т. д. Появились работы А. Бине, клинические работы Э. Крепелина, Г.И. Россолимо и др.

Приблизительно в те же годы складывались еще две отрасли науки, без которых дифференциальная психология не могла бы развиваться: психологическая диагностика (тестология) и статистика, необходимая для получения и оценки надежных количественных данных в стандартной и систематизированной форме.

Таким образом, в первые десятилетия XX в. дифференциальная психология вполне сформировалась как самостоятельная область знаний. Однако и в последующие годы проблема индивидуальности то выдвигалась на передний план науки, то отрицалась вообще.

Известный американский психогенетик Дж. Хирш образно описывает эту ситуацию: «Экспериментально-психологические исследования психологических различий напоминают гамлетовское «Быть или не быть...» Дж. Кеттел исследовал их, Уотсон хоронил их, Трайон подчеркивал их важность, Халл минимизировал их значение для теории, Хантер приведен ими в недоумение, Скиннер и его коллеги заведены ими в интеллектуальный тупик, а авторы формальных моделей предпочли фиксировать элементарные софизмы, чем знание о них; ...для большого числа экспериментальных психологов игнорировать индивидуальные различия — почти вопрос чести».

Любая конкретно-научная теория должна строиться и проверяться эмпирически, экспериментальными фактами. В психологии — это данные, полученные при измерении, оценке той или иной психологической черты, реакции, отношения и т. д.



в ситуации эксперимента, опроса или наблюдения, но в любом случае психолог имеет дело с индивидуальными данными (или с их суммой — при оценке групп). Любую психологическую черту мы можем измерить у человека только в ее индивидуальном выражении, и любая общепсихологическая закономерность реально существует только в индивидуально-модифицированных формах. Как утверждает Г. Айзенк, индивидуальные различия встроены в саму субстанцию психологических исследований, никакие общие законы не мыслимы без включения личности как элемента в функциональные уравнения.

Вариативность индивидуальных оценок любых признаков (соматических, физиологических, психологических) имеет широкий диапазон колебаний; она различна у разных признаков и в разных возрастах. При исключении экстремальных случаев, чтобы избежать случайных и патологических отклонений, в популяции здоровых взрослых людей отношение максимального и минимального роста равно 1,3:1; веса — 2,4:1; частоты пульса — 2,0:1; простого времени реакции — 2,2:1; длительности запоминания — 2,5:1; баллов интеллекта по Векслеру — 2,9:1. У детей 4 лет (тоже после элиминации крайних значений) максимальные и минимальные оценки интеллекта, по Стенфорд Бине, соотносятся как 1,6:1. Оценки коммуникативного развития у детей 2 лет, полученные по специальному опроснику, колеблются в пределах 8:1, а в 3 года — 11:1. Общие оценки поведения детей имеют еще более широкий размах колебаний: их отношение равно 34:1 — так велико разнообразие детских индивидуальностей.

Большую или меньшую индивидуальную вариативность обнаруживают психофизиологические показатели, относящиеся к состоянию покоя и к его реактивным изменениям.

Анализ динамики вариативности некоторых соматических и психологических показателей у детей в первые годы жизни показал следующее: вариативность по психологическим признакам выше, чем по соматическим (роста и веса); вариативность по некоторым динамическим характеристикам поведения (активность, аффект-экстраверсия) выше, чем по оценкам интеллекта, и, наконец, в 3 года вариативность оценок интеллекта и аффект-экстраверсии выше, чем в 2 и 4 года. Последнее особенно интересно: такой всплеск вариативности, т. е. расширение диапазона индивидуальных различий, может быть сигналом существенных психологических (и физиологических) перестроек, происходящих в данном возрасте. Сама межиндивидуальная вариативность может служить для психолога своеобразным маркером, указывающим на специфичность, значимость данного возраста

для развития и формирования той или иной психологической или нейрофизиологической функции или черты (или их совокупности).

Поскольку разные психологические характеристики имеют разную межиндивидуальную вариативность, а вариативность одного и того же признака различна в разных возрастах, характеристика каждого возраста должна включать не только среднюю оценку признака, но и обязательно дисперсию их значений. Адекватная «возрастная норма» не есть точка на линии развития, она не только средняя величина, но и диапазон оценок, который говорит о существующем в норме в данном возрасте размахе индивидуальных различий исследуемого признака. Все сказанное подтверждает тезис о неизбежности индивидуальных различий и их значимости для решения общепсихологических проблем.

Еще одна группа проблем, которые не могут быть решены без учета индивидуальных особенностей, связана с прикладными аспектами психологии. Профессиональный отбор и профконсультация, индивидуализация обучения и воспитания, решение многих медицинских задач (в частности, относящихся к психосоматике, реакциям на лекарственные препараты и т. д.) предполагают наличие у психолога не только знаний об индивидуальности человека, но и способов диагностировать ее и на этой основе предсказывать дальнейшее развитие, успешность профессиональной деятельности и т. п.

Примером может служить работа немецкого исследователя Г. Клауса «Введение в дифференциальную психологию учения». Клаус выделяет несколько стадий в деятельности учения, результативность которых существенно зависит от индивидуальных характеристик ученика. Эти стадии связаны с восприятием информации; ее переработкой и хранением; оперативной доступностью и применимостью усвоенных знаний. На каждой стадии между учениками обнаруживаются различия, зависящие не просто от имеющихся к этому моменту знаний, но и от когнитивных и личностных особенностей детей. При решении задач подростками с импульсивным когнитивным стилем время решения короче, чем у подростков с рефлексивным когнитивным стилем, но в задачах средней и высокой сложности существенно больше ошибок. У обладателей этих когнитивных стилей оказываются разными даже траектории движений глаз при выполнении одного и того же задания на идентификацию, требующего отбора образца, аналогичного эталонному.

В широко известной работе Е.А. Климова было показано, что при одинаково высокой продуктивности профессионального



труда работницы с разными психофизиологическими особенностями выбирают разные стратегии трудовой деятельности.

Экспериментальные данные говорят о существовании отчетливой межвозрастной преемственности в оценках IQ у одного и того же человека, т. е. об онтогенетической устойчивости этого показателя, а точнее — об относительной сохранности рангового места каждого индивида в группе.

Индивидуальность существует внутри некоторой общности, причем последняя имеет, условно говоря, разные уровни, разные «объемы»: все мы — дети цивилизации конца XX в., кроме того, каждый человек — представитель той или иной культуры, этноса, профессиональной, возрастной группы, семьи, и, одновременно он — носитель своего собственного, уникального сочетания всех этих факторов и личного, тоже уникального, опыта. Человек является обладателем и уникального, неповторимого набора генов, сосуществующего в нем с инвариантной, общей для всех представителей вида *Homo sapiens* частью генома. «Человек в чем-то похож на всех людей, в чем-то — на некоторых людей, а в чем-то не похож ни на кого другого».

Итак, есть доказательства того, что:

- индивидуальные различия — не «ошибка», а неизбежная реальность, способ существования общих психологических закономерностей;
- многие индивидуальные особенности оказываются достаточно устойчивыми в онтогенезе, в том числе на длительных временных отрезках;
- устойчивость в данном случае означает не неизменность самого признака, а сохранность рангового места испытуемого в данной группе;
- межиндивидуальная вариативность оказывается разной у разных признаков и в разных возрастах; последнее обстоятельство может быть использовано, вероятно, для выделения возрастных периодов, в которых происходят перестройки исследуемой функции.

Иначе говоря, исследование индивидуальных различий представляет собой особую и актуальную научную проблему. Как писал Б.М. Теплов, «...ни в одном разделе психологии нельзя принципиально отвлекаться от вопроса об индивидуальных различиях; такое отвлечение возможно лишь как временное самоограничение, естественное во всяком научном исследовании».



**ИССЛЕДОВАНИЕ  
ИНДИВИДУАЛЬНЫХ РАЗЛИЧИЙ  
В ПСИХИКЕ ЛЮДЕЙ**

- 1.** Подходы к изучению индивидуальных различий
- 2.** «Биологическое» и «социальное» в структуре личности
- 3.** Парадигма «врожденное — приобретенное»
- 4.** Парадигма «наследственное — средовое»

## 1.

**П**одходы к изучению индивидуальных различий в психике людей очень многообразны и зависят от многих условий: от принимаемого исследователем определения самого понятия «индивидуальность» (например, обозначая им просто отдельного человека, или его интегральную характеристику, или высший уровень развития личности); от ракурса, под которым должна изучаться индивидуальность (например, ее принципиальная структура: соотношение биологического и социального, темперамента и когнитивных процессов, динамических и содержательных характеристик и другое), наконец, от конкретных задач исследователя (например, такой задачей может быть изучение индивидуальных особенностей в конкретных видах деятельности — учебной, профессиональной и др.).

Однако есть базовые проблемы, от которых зависит решение остальных. К ним прежде всего относятся: выделение и описание черты, подлежащей исследованию, и создание валидных и надежных методик ее диагностики; оценка ее межиндивидуальной вариативности и интраиндивидуальной (онтогенетической) стабильности; выяснение взаимовлияния черт и, наконец, ее происхождения. Все перечисленные проблемы, за исключением последней, составляют предмет дифференциальной психологии и психологической

диагностики; анализ же этиологии индивидуальных особенностей неизбежно приводит нас к психогенетике. Основания к тому следующие.

И в отечественной, и в зарубежной психологии накоплены многочисленные доказательства важности психологических и социально-психологических факторов для формирования индивидуальности — от особенностей взаимодействия матери с новорожденным ребенком до положения человека в группе и обществе в целом. Однако наблюдаемые различия в поведении (в реакциях людей на одни и те же воздействия, различия в поведении детей раннего возраста и т. д.) далеко не всегда поддаются объяснению прошлым опытом человека.

Отсюда, а также из общебиологических, эволюционных представлений смежных дисциплин (не забудем, что человек — не только общественное существо, но и представитель вида *Homo sapiens*) встает задача поиска иных, а именно — биологических, «природных», основ межиндивидуальной вариативности психологических черт: особенностей когнитивных процессов, личностных характеристик, моторики и т. д. Конкретно это выражается в поисках нейро- и психофизиологических коррелятов индивидуально-психологических особенностей, связей последних с соматическими, эндокринными и другими системами человеческого организма. С позиций же общей методологии в любом из этих конкретно-научных подходов выделяются три исследовательских парадигмы, в рамках которых и ведется анализ: «биологическое и социальное», «врожденное и приобретенное», «наследственное и средовое».

**2.**  
**Н**аибольшей популярностью пользовалась первая из этих формул; ей было посвящено огромное количество работ, в большинстве своем методологических.

По подсчетам К.Е. Тарасова и Е.К. Черненко, за 1970—1977 гг. только в двух журналах — «Вопросы философии» и «Философские науки» — было опубликовано более 250 статей и выступлений на тему «биологическое-социосоциальное». На двух конференциях, прошедших в те годы и посвященных той же теме, выступило свыше 170 ученых. Интенсивно обсуждалась она и в литературе, относящейся к отдельным областям знаний и практики: медицине, спорту, психологии, педагогике. Анализ столь обширной литературы обнаруживает весь спектр возможных точек зрения: от признания весьма существенных влияний био-

логических (в частности, физиологических) факторов до утверждения решающей роли общественных, социальных условий для формирования психики человека. Убедиться в этом несложно: достаточно взять, например, том «Соотношение биологического и социального в человеке» (1975), где собраны статьи 74 авторов, среди которых П.К. Анохин, Л.О. Бадалян, А.В. Брушлинский, И.С. Кон, А.Р. Лурия, В.Н. Мясищев, Я.А. Пономарев и другие, т. е. свою точку зрения представили ведущие психологи, физиологи, медики, философы.

Продуктивна ли в принципе такая постановка вопроса: «биологическое и социальное в человеке»? Есть основания полагать, что ее эвристичность минимальна, и заключаются эти основания в следующем.

К.Е. Тарасов и Е.К. Черненко, произведя несложные подсчеты в рамках формальной логики (взяв все мыслимые варианты соотношения «биологического» и «социального») и применив их к некоторым проблемам медицины (теория общей патологии и этиологии отдельных болезней человека, не касаясь разделов нормальной физиологии, анатомии и т. д.), получили впечатляющий результат: на вопрос о соотношении биологического и социального в этих областях науки можно получить 23 800 вариантов ответа (!). Конечно, такое количество возможных ответов на один вопрос говорит лишь о том, что он составлен неверно, что «такой подход оказывается не только бесперспективным, непродуктивным, бесконечным, но и ложным в своей основе».

Скажем, не вызывает сомнений наличие связи между организацией пространства и поведением людей, в том числе такими его явно социальными аспектами, как общение, дружеские связи и т. д. Родился даже специальный термин «архитектурный детерминизм», пределы которого интенсивно обсуждаются. Как пишет Дж. Голд, «воздействие, оказываемое тем или другим дизайном пространства, необходимо рассматривать в ряду всех других воздействий, которые совместно и формируют поведение. Если же мы поступим иначе, то окажемся в плену у другой крайности — в плену «социального детерминизма».

Таким образом, в формуле «биологическое—социальное» объем, содержание первого понятия оказывается излишне широким и неопределенным, объем же второго — суженным, включающим лишь часть возможных небιологических влияний на человеческую индивидуальность. Вот почему в рамках этой парадигмы конструктивное решение вопроса о происхождении индивидуально-психологических особенностей едва ли возможно.

### 3.

**В**торой подход к рассматриваемой проблеме предполагает выделение врожденных и приобретенных индивидуальных особенностей (или оценку удельного веса каждой из этих детерминант) и лишь на первый взгляд представляется более точным; в действительности же он тоже имеет очень невысокую разрешающую способность. Два его главных дефекта таковы: *во-первых*, «врожденное» и «приобретенное» — не независимые понятия, «врожденное» может быть и приобретенным во внутриутробном периоде. Если речь идет не о видимом тератогенном (т. е. повреждающем, приводящем к патологии) эффекте, то выделить эту составляющую практически невозможно, несмотря на самые разнообразные свидетельства значимости многих физиологических и психологических факторов для течения беременности, формирования плода и т. д. *Во-вторых*, если «врожденное» понимать строго как «имеющееся при рождении», то ясно, что в неонатальном периоде многие психологические функции либо еще просто отсутствуют, либо имеют совсем иную по сравнению с будущей зрелой, форму, потому и получаемые сведения могут относиться лишь к очень краткому периоду постнатального развития. Вследствие этого и данная формула не позволяет надежно решить вопрос о факторах, формирующих межиндивидуальную вариативность психологических и психофизиологических черт здорового человека.

### 4.

**Т**олько третья из перечисленных формул — «наследственное и средовое» — содержит независимые понятия, имеющие в современной науке вполне определенное содержание и четкие методы исследования, понятие же «среда» включает в себя все виды внешних, негенетических воздействий, в том числе эмбриональную среду. Именно взаимодействие этих факторов создает широкий диапазон человеческих индивидуальностей, хотя вклад каждого из них в формирование разных психологических функций, черт, явлений различен. Конечно, содержание человеческой психики в наших генах не кодируется. Оно передается по законам культурной преемственности, которые Н.П. Дубинин назвал «социальной наследственностью». Эта программа имеет решающее значение для прогресса человечества в целом.

Вдумаемся в такие цифры: вид *Homo sapiens* появился около 40 тыс. лет назад, за это время сменилось около 1600 поколений. Но, поскольку в условиях человеческого общества в целом

естественный отбор потерял значение фактора, направляющего эволюцию, генофонд человека «практически не изменился, он сохраняется до сих пор и будет сохраняться в дальнейшем». В то же время произошли и происходят грандиозные по масштабам и глубине процессы развития цивилизации, культуры, техники, науки, искусства и так далее, т. е. всего того, что и определяет содержание психики человека, формирование его собственно личностных свойств и передается из поколения в поколение в порядке социального наследования. «Однако социальная среда, в решающей степени формируя общественное сознание, не отменяет и не может отменить межличностной генетической изменчивости и генетической уникальности индивидуума. Социум не может играть роли абсолютного деспота человеческой личности, поскольку его императивы, под действием которых человек независимо от собственного желания сталкивается с императивами генов, которые человек также не выбирает по своему желанию», — писал сравнительно недавно один из наших ведущих генетиков Д.К. Беляев.

Процессы разделения, перекомбинирования и нового объединения родительских хромосом повторяются из поколения в поколение. По красивому выражению Р. Левонтина, «хореография этого танца хромосом имеет важные последствия для генетического разнообразия», поскольку их рекомбинация приводит к рекомбинации генов, т. е. всякий раз к появлению нового их сочетания, неповторимого генотипа в каждом новом существе.

Одна родительская пара имеет потенциальную возможность произвести на свет 20 генетически различающихся между собой детей, а это больше, чем все количество людей, когда-либо живших на Земле.

Даже на уровне биохимической индивидуальности человека, на котором и генетическая, и средовая детерминанты несравненно проще, чем на уровне психики, поведения, вероятность совпадения нескольких ее признаков у людей-неродственников практически равна нулю.

Следовательно, уже биохимические особенности — один из ближайших продуктов генной активности — у каждого человека уникальны.

Вторая детерминанта межиндивидуальной вариативности, среда, на первый взгляд не столь очевидно индивидуализирована. Каждый из нас включен в те или иные общности — культурные, профессиональные, учебные, семейные, в которых существуют, казалось бы, единообразные для всех членов данной группы параметры среды. Однако включение в анализ роли среды только

формально-статистических данных, но и сведений, которыми располагают психологи, позволяет утверждать, что, находясь в формально одной и той же среде (например, в одном классе), человек выбирает в качестве значимых для себя разные элементы ее. Более того, сам выбор этой — индивидуальной — среды в значительной мере направляется генетически заданной индивидуальностью. И именно модели психогенетического исследования позволяют надежно развести разные типы средовых влияний и оценить их удельный вес в формировании вариативности различных психологических признаков, их динамику в разных возрастах и т. д.

Таким образом, парадигма «наследственное и средовое», и, по-видимому, только она, удовлетворяет всем условиям, необходимым для экспериментального исследования факторов, формирующих межиндивидуальную вариативность: она содержит два независимых и высоко индивидуализированных фактора.

## МИРОВОЗЗРЕНИЕ И ПРОБЛЕМА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

1. Бихевиоризм и проблема наследственности
2. Влияние мировоззрения на оценку роли наследственности
3. Работа А. Фонэма

## 1.

**П**ризнание (или отрицание), даже априорное, самой возможности наследственных влияний на изменчивость психологических признаков в значительной мере определяет конкретно научную методологию. Например, представители классического бихевиоризма считали, что наследственность детерминирует только очень малое число реакций, а именно — некоторые инстинкты, физиологические и элементарные эмоциональные реакции; внешнее же поведение человека они рассматривали как приобретенное, воспитанное в соответствии со схемой «стимул—реакция».

Известные изменения в теоретической концепции, которые претерпел *бихевиоризм* в последние десятилетия, не коснулись этого главного для проблемы индивидуальности вопроса: его сторонники до сих пор утверждают, что любые качества могут быть сформированы при помощи той же простой или более сложной (включающей посредствующие звенья) схемы «стимул—реакция».

Однако, как показывают некоторые работы, отношение человека к проблеме «наследственность и среда» связано и с его общим мировоззрением.

**Примером** может служить работа, проведенная в Лондонском университете<sup>14</sup>. Авторы опросили 308 человек (198 женщин и 110 мужчин) в возрасте 16—70 лет. Среди них были люди с разным образованием, разных профессий, социально-экономического статуса, политических и религиозных убеждений. Всем им предлагалось оценить по 9-балльной шкале влияние наследственности, среды или их комбинаций на 48 черт, относящихся к 6 группам признаков (по 8 в каждой группе): физические характеристики (рост, вес и т. д.); способности и умения (сюда были включены очень разнородные признаки: интеллект и память, артистические, музыкальные, математические, спортивные способности, полилингвизм и даже право и леворукость); личностные особенности (экстраинтроверсия, агрессивность, независимость, социальные навыки и другие); убеждения (политические, религиозные, мораль, расовые предубеждения и другие); психологические проблемы (алкоголизм, криминальность, фобии, депрессия, шизофрения и другие); физические проблемы и болезни (рак, сердечные заболевания, диабет, ожирение и другие).

Кроме того, каждый респондент должен был сообщить сведения о себе: возраст, пол, образование, профессиональный и социально-экономический статус и партию, за которую он обычно голосует на выборах. Весь материал был обработан с использованием различных статистических методов. Результаты (за некоторыми исключениями, касающимися отдельных признаков) показали, что влияние среды оценивают выше, чем влияние наследственности: мужчины по сравнению с женщинами; молодые (21—40 лет) по сравнению со старшими подгруппами; более образованные. Протестанты больше верят в наследственность, чем агностики и атеисты. Но, пожалуй, самым интересным оказалось распределение «психогенетических» убеждений у людей разных политических взглядов.

Очевидно, независимо от политических симпатий все понимают, что на особенности личности, ее убеждения среда влияет сильнее, чем на физические признаки: оценки, относящиеся к последним, имеют самые низкие показатели, т. е. максимальную генетическую обусловленность. Но на этом фоне обнаруживается интересная зависимость от политических убеждений (среди прочих вопросов респондент должен был ответить, за какую партию он обычно голосует на выборах). Иначе, речь шла о достаточно устойчивых особенностях мировоззрения. И оказалось, что, чем левее партия, которой симпатизирует респондент, тем большее значение он придает среде.



**П**озднее А. Фонэм сопоставил представления о «человеческой природе», существовавшие в 1945 и 1956 гг., с представлениями, которые он получил в 1988 г. В 1980-х гг. резко сократилось количество людей, считающих, что:

- есть дети, «хорошие» и «плохие» от рождения;
- природа человека не может быть изменена, поскольку базируется на инстинктах;
- люди белой расы от рождения интеллектуально выше людей других рас;
- мужчины в среднем рождаются более интеллектуальными, чем женщины (в 1988 г. это утверждение не поддержал ни один респондент);
- все черты, появляющиеся у ребенка после рождения, — результат средовых влияний и т. д. Одновременно уменьшилось количество утверждений типа «все люди рождаются с равными возможностями», «из любого ребенка, правильно воспитанного с момента рождения, можно сделать успешного врача, юриста, инженера, журналиста».

Таким образом, выделение наследственных и средовых детерминант — единственный надежный путь для экспериментального исследования этиологии индивидуальности. Поскольку же имплицитные (внутренние, субъективные) представления о роли того и другого факторов, хотя и меняются с развитием общества, образования и так далее, тем не менее являются органической частью общего мировоззрения человека.

РАЗВИТИЕ ПСИХОГЕНЕТИКИ  
В МИРОВОЙ НАУКЕ

1. I фаза — работы Ф. Гальтона
2. II фаза — объединение основных методологических подходов (генетического, психометрического и статистического)
3. Современные проблемы, исследования и перспективы развития психогенетики

**Н**ачало психогенетики как науки об этиологии индивидуальных различий больше всего связано с именем английского ученого Ф. Гальтона, о котором К.А. Тимирязев писал как об «одном из оригинальнейших ученых исследователей и мыслителей современной Англии».

Ф. Гальтон был двоюродным братом Ч. Дарвина, разносторонне образованным и одаренным человеком. В 1869 г. вышла в свет книга Ф. Гальтона «Наследственный гений: исследование его законов и последствий».

В этой книге Ф. Гальтон пытался решить проблему наследуемости одаренности, анализируя родословные выдающихся деятелей науки, юриспруденции, спорта, военного дела, искусства, «государственных людей» и многих других с помощью, как мы теперь сказали бы, генеалогического метода психогенетики.

Выделив три степени даровитости и одновременно используя экзаменационные оценки, полученные поступающими в Королевскую военную коллегию, он применил к этому материалу уже существовавший тогда закон Кетле (1796—1874) — «закон уклонения от средних величин». По аналогии с распределением роста людей он предположил «существование

некоторого постоянного среднего уровня умственных способностей, отклонение от которого как в сторону гениальности, так и в сторону идиотизма должно следовать закону, управляющему уклонением от всякого рода средних величин». Результаты он резюмировал так: «...мы приходим к неоспоримому, хотя, быть может, и неожиданному для нас заключению, что люди выдающейся даровитости по отношению к посредственности стоят настолько же высоко, насколько идиоты стоят ниже ее» (т. е. намечено Гауссово распределение людей по «умственным дарованиям»).

Выдающийся английский математик, глава биометрической школы в статистике, ученик и друг Ф. Гальтона К. Пирсон оценил эту книгу как одну из великих «не столько тем, что она доказывает, сколько тем, к чему она побуждает».

К тому времени уже существовали гипотетические представления о том, что близнецы бывают двух типов (в современной терминологии — моно- и дизиготные). Было установлено, что пары близнецов различаются по количеству околоплодных оболочек: пары с одним хорионом стали считать однойяйцевыми (ОБ), с разными — разнойяйцевыми (РБ). Эту точку зрения подтверждали и начавшиеся микроскопические исследования половых клеток и оплодотворения. Однако Ф. Гальтону эти работы были, очевидно, неизвестны, и он самостоятельно сформулировал гипотезу о том, что «туманное слово» «близнецы» объединяет два совсем разных феномена: развитие детей из разных или из одного яйца. В последнем случае они однополы и имеют одну оболочку.

Он разослал определенное количество анкет с просьбой сообщить некоторые сведения о близнецах: их внешнем сходстве, почерке, характерах, способностях, манере общаться и т. д. Полученные ответы показали, что 35 пар внешне практически неразличимы, 20 — внутрипарно непохожи и что первая из этих групп (т. е. МЗ) по психологическим характеристикам имеет значительно большее внутрипарное сходство, чем вторая (т. е. ДЗ).

Очень интересно наблюдение Гальтона об увеличении с возрастом различий в некоторых близнецовых парах, а также его гипотеза, объясняющая этот феномен тем, что не все унаследованные свойства проявляются сразу, многие из них в молодости «спят». Это вполне соответствует современным представлениям о неодновременной активности всех частей генома, об их последовательном «включении» и «выключении». «Единственный элемент, который варьирует в различных индивидуумах, но

постоянен в каждом из них, — это природная тенденция» — таков первый в психогенетике вывод, сделанный Гальтоном по результатам исследования близнецов.

Все это позволило В. Томпсону и Г. Уайльдзу утверждать, что Ф. Гальтон с большим правом, чем кто-либо другой, может быть назван основателем генетики поведения, а его работы вместе с работой Ч. Дарвина «Выражение эмоций у человека и животных» отнесены ими к I фазе истории генетики поведения.

## 2.

**II** фаза — до конца 1930-х гг. прошлого столетия — замечательна успехами в методологии психогенетического исследования. Главное здесь: во-первых, появление надежных способов диагностики зиготности близнецов, благодаря чему стало возможным оформление современного близнецового метода как сопоставление моно- и дизиготных пар, и, во-вторых, развитие статистических способов оценки сходства между родственниками, в частности появление продукт-момент корреляции К. Пирсона (критерий Пирсона). Дело в том, что, когда речь идет не об альтернативном признаке (например, шестипалости у людей), а о количественном, т. е. таком, который присущ всем членам популяции, только с разной степенью выраженности (например, баллы IQ), возможность количественно оценить сходство и различие в парах людей с разной степенью родства приобретает решающее значение. Корреляции К. Пирсона, а затем работы Р. Фишера и С. Райта обеспечили решение этой задачи.

Их работы вместе с работами Ф. Гальтона положили начало генетике количественных признаков.

В те же десятилетия появилась и стала развиваться психологическая диагностика. Начало ей положил опять-таки Ф. Гальтон, который, изучая наследственность таланта, естественно пришел к необходимости измерения психических качеств людей — от сенсорных (в теперешней терминологии) функций до типов мыслительной деятельности и характера. Однако основополагающие для психометрики понятия «надежность», «валидность» и «шкалирование» были разработаны позже, в первые десятилетия XX в., Бине, Спирменом, Тэрстоном и др.

Таким образом, на втором этапе развития психогенетики объединились основные методологические подходы: генетические, психометрические и статистические.

В 1958 г. вышла работа «Среда, наследственность и вопрос “как” американской исследовательницы А. Анастаси. Она сыграла важную роль в оформлении самой постановки вопроса: от бытовавшего ранее стремления выяснить, что в психике человека от наследственности, а что — от среды, А. Анастаси предложила перейти к вопросу о том, как взаимодействуют эти два фактора в формировании тех или иных психологических функций<sup>21</sup>.

В 1969 г. Х. фон Браккен писал: «Прошло время, когда считалось, что индивидуальное “Я” человека определяется исключительно генетическими факторами. Чем глубже изучалась проблематика этой области, тем яснее становилось, что дальнейшее развитие генетической психологии невозможно, если не уделять серьезного внимания условиям внешней среды и ее многообразным столкновениям с генетическими факторами (то же можно сказать и об изучении воздействий внешней среды)».

Нынешняя генетика подтверждает справедливость такого подхода: сложных психологических признаков, зависящих только от генетических факторов, нет — они формируются именно во взаимодействии данного генотипа с данной средой (и общей, и индивидуальной), — это взаимодействие должно стать предметом изучения.

### 3.

**П**оследние десятилетия в психогенетике ознаменовались и строгим выявлением дефектов некоторых методов (например, близнецового, так как получены данные, опровергающие постулат о равенстве средовых воздействий в моно- и дизиготных парах, что в случае подтверждения делает невозможным само использование метода), и серьезной экспериментальной проверкой этих сомнений.

Появляются новые генетико-математические методы, которые позволяют объединить в одной модели результаты, полученные у людей разной степени родства и благодаря этому дающие более точные оценки наследуемости. Продолжаются давно начавшиеся, но бывшие малопродуктивными поиски генетических маркеров (полиморфных участков ДНК, координаты которых известны, а функции могут быть как известны, так и неизвестны) — необходимого условия для перехода от популяционных к индивидуальным оценкам.

В разных странах осуществляются многолетние исследовательские программы, включающие диагностику широкого спектра

индивидуальных особенностей, разные возрасты и разные уровни в структуре индивидуальности.

Существуют два международных научных общества, объединяющих исследователей в этой области: Международная Ассоциация генетики поведения и Ассоциация близнецовых исследований. Они выпускают свои журналы: «Генетика поведения» («Behavior genetics») и «Журнал медицинской генетики и гемеллологии» («Acta genetica medica et gemellologia») (гемеллология — наука о многоплодии), проводят международные конгрессы, симпозиумы, заседания рабочих групп.

ОТЕЧЕСТВЕННЫЕ  
ИССЛЕДОВАНИЯ  
В ПСИХОГЕНЕТИКЕ

1. Работы Бюро по евгенике и Медико-биологического института (1921—1937)
2. Работа М.С. Лебединского «Проблемы наследственности в психологии и метод близнецов»
3. Основные направления исследований отечественных ученых с начала 70-х гг. по настоящее время

## 1.

**К**ак самостоятельная экспериментальная научная дисциплина генетика в России стала развиваться после 1917 г., когда появились первые научные учреждения, специализированные журналы, фундаментальные труды российских генетиков. К 1919 г. в Петроградском университете была создана первая в России кафедра экспериментальной зоологии и генетики, руководителем которой стал Ю.А. Филипченко (1882—1930) — один из основоположников отечественной генетики.

Изучение наследственности психологических особенностей человека проводилось в двух исследовательских учреждениях: в созданном в 1921 г. Бюро по евгенике (Петроград) и в Медико-биологическом институте, организованном в Москве в 1924 г. Руководителем Бюро по евгенике также был Ю.А. Филипченко. Представители евгеники, начало которой положил Ф. Гальтон, полагали, что при «правильном» подборе супружеских пар и ограничении воспроизводства больных, умственно отсталых и тому подобное, людей можно «улучшить» всю человеческую популяцию. Евгеника послужила «научной» основой расизма. Но одновременно в ее рамках развивались и медицинская генетика, и генетика человека.

В 1922 г. вышел первый номер «Известий Бюро по евгенике», посвященный 100-летию Ф. Гальтона. В нем Ю.А. Филипченко

сформулировал следующие задачи Бюро: изучение вопросов наследственности (специально в приложении к человеку) с помощью анкет, обследований, экспедиций; распространение в широких народных массах сведений о законах наследственности у человека и о целях и задачах евгеники; советы евгенического характера желающим вступить в брак и вообще интересующимся своей наследственностью. Сотрудники Бюро разработали анкеты для сбора генеалогических сведений у разных групп населения.

Во втором номере журнала (1924 г.) содержатся результаты такого анкетирования ленинградских представителей искусства и студентов.

В 1925 г. в третьем, и последнем, выпуске журнала с этим названием опубликована работа Ю.А. Филипченко «Интеллигенция и таланты», смысл которой заключается в следующем. Со времени появления работ Ф. Гальтона не может быть сомнения в том, что таланты не «делаются», а рождаются, т. е. в процессе их возникновения «наследственность важнее среды...». «Пирамида» классов одаренности Гальтона, к сожалению, часто воспринимается как классовая структура общества, что неверно. Причина одаренности — наследственность. Так называемые «однозначные» факторы (наследственные), накапливаясь у одной особи, усиливают эффект каждого из них — так наследуются некоторые признаки, в том числе и одаренность, разные степени которой обуславливаются количеством «скопившихся» в зародыше подобных однозначных факторов. Распределение же последних в популяции подчиняется закону Кетле, т. е. нормальному распределению, поэтому «поставщиками» одаренности являются все классы общества, и, следовательно, интеллигенция есть производное всех классов «прежде всего благодаря счастливому сочетанию наследственных зачатков». Но она слабо размножается и потому нуждается в притоке извне, благодаря чему далее возможен и возврат в положение предков, и сохранение существующего положения. Вероятность того, что «факторы» совпадут второй раз (у потомков), очень низка, поэтому «выдающиеся таланты ценны для государства сами по себе, а отнюдь не как производители». Соответственно, считал Ю.А. Филипченко, необходимы государственные меры для формирования и поддержания слоя интеллигенции.

В 1928 г. в Медико-биологическом институте была организована Кабинет-лаборатория наследственности и конституции человека, которую возглавил С.Г. Левит.



В 1935 г. институт был преобразован в Медико-генетический институт им. А.М. Горького, С.Г. Левит стал его директором, но в 1937 г. был арестован, а институт расформирован.

За время существования лаборатории в институте были выпущены четыре сборника трудов. Первый из них вышел в виде выпуска «Медико-биологического журнала» в 1930 г. с программной статьей С.Г. Левита «Человек как генетический объект и изучение близнецов как метод антропогенетики». Практически в институте был разработан совершенно новый и впервые истинно научный подход к генетике человека.

**Достоинства человека как генетического объекта автор усматривал в следующем:**

- в почти полном отсутствии естественного отбора, что должно привести к «огромному накоплению» менделирующих признаков;
- в возможности относительно точно изучать генетику психических особенностей, главным образом психических аномалий;
- в гораздо лучшей изученности физиологии и морфологии, поскольку даже «идеальное фенотипическое сходство признаков не гарантирует их генетической идентичности», такая изученность позволяет более надежно идентифицировать изучаемые признаки.

Далее С.Г. Левит проанализировал преимущества близнецового метода по сравнению с генеалогическим и статистическим. Они заключаются, в частности, в том, что близнецы — своего рода «чистая линия» (в экспериментальной генетике — линии лабораторных животных, получаемые путем скрещивания близкородственных особей), и потому исследование их имеет «чрезвычайно важное» значение при изучении характера реакции организма на внешние воздействия (т. е. намечен метод контрольного близнеца).

Дальнейшие исследования, по мнению автора, могут касаться таких кардинальной важности проблем, как воспитание, психогенетика. «В первую очередь надлежит при этом поставить вопрос о соотносительной роли в соответствующей реакции организма генотипа и среды и о тех воздействиях, которые потребуются применить для получения желательного эффекта». Примером таких задач может служить тестирование в психотехнике: что оно вскрывает — природную одаренность или приобретенный опыт испытуемого? Другой пример. Испытание разных педагогических приемов: если обучать близнецов разными методами, то можно узнать, какой из них эффек-

тивнее. Поэтому одну из задач института С.Г. Левит видел во всестороннем развитии близнецового метода, предполагая при этом, что работа с близнецами будет «бессрочной» — от рождения до смерти, и изучаться будут все доступные исследованию признаки.

Близнецовый метод позволяет также экономно изучить корреляцию признаков и функций, получить сведения о сравнительной эффективности разных типов воздействий (в том числе педагогических) и, что особенно ценно, о длительности эффекта того или иного воздействия.

Однако по мере накопления экспериментальных данных, использования новых генетико-статистических методов росло и понимание ограничений этого метода (и способов обработки получаемых результатов), преодолеть которые можно привлечением других категорий родственников, каких-либо групп населения, живущих в одних и тех же условиях, и т. д. Эти суммировавшие и обозначавшие перспективу работы С.Г. Левита существенно отличны от всего предыдущего. Думается, не будет преувеличением сказать, что именно они вместе с экспериментальными исследованиями этого института положили начало науки психогенетики в России.

2.

**О**дна из значительных работ, посвященных этой теме, — это работа М.С. Лебединского. По существу это, по-видимому, первая отечественная работа с определенным психологическим контекстом, содержащая анализ и общей методологии, и конкретных методов психологического исследования. В этой работе продемонстрированы все ограничения близнецового метода.

Его собственное исследование охватывает довольно большую выборку — 52 пары ОБ и 38 пар ДБ; возрастной диапазон — от 6 до 47 лет. Диагностировался очень широкий спектр психологических признаков — интеллектуальных, характерологических, двигательных, непосредственных и опосредованных. Среди методик есть и стандартизированные тесты, и клиническое наблюдение. Не все 90 пар изучались с помощью всех методик — в каждой возрастной подгруппе использовались диагностические приемы, адекватные возрасту.

Общие выводы делятся на две части: одна — о разрешающей способности близнецового метода, другая — о гено- и паратипической обусловленности психологических признаков. **Коротко эти выводы таковы:**

- при использовании близнецового метода надо иметь в виду, что внутриутробное развитие может создать различия у ОБ. Впрочем, то же справедливо и для ДЗ близнецов;
- обстоятельства внутриутробной жизни отражаются и на последующем развитии, что осложняет использование метода;
- для членов одной пары, особенно ДБ, средовые влияния не настолько одинаковы, как постулируется методом, что осложняет его применение еще больше;
- однако все это не означает, что для психологии исследования близнецов нецелесообразны;
- возникают новые задачи: задача исследования гено- и паратипических влияний остается, только в несколько иной постановке. Эта постановка заключается в переходе к вопросу «о роли биологического (в более широком смысле слова) вообще в развитии психики и его взаимоотношениях с социальным». Изучение наследственных влияний возможно «при правильном понимании генотипа». В некоторых случаях полезно объединение с другими методами, прежде всего — с семейным;
- вместе с тем исследование близнецов дает исключительно благоприятную возможность для изучения других важных психологических проблем.

Относительно же гено- и паратипических влияний на признаки исследованных в данной работе, выводы, как пишет автор, лишь «скромные и предварительные»:

- в целом сходство ОБ выше, чем ДБ, но не настолько, как во многих других исследованиях;
- близнецы (и ОБ, и ДБ) вообще внутриварно очень похожи, что говорит в основном о решающей роли социальной среды в формировании психики;
- с возрастом по одним функциям близнецы сближаются, по другим их различие увеличивается. Более благоприятные условия способствуют повышению сходства близнецов, особенно по интеллекту, по которому меняется и сравнительное сходство ОБ и ДБ: у маленьких (особенно трехлетних) различия между ними выражены сильнее; по соотношению гено- и паратипических влияний характер и моторика не отличаются от интеллекта. Двигательный тренаж подтвердил эффективность даже кратковременного педагогического вмешательства.

Трагические события 1930-х гг. — ликвидация педологии, придававшей наследственности немалое значение, разгром гене-

тики — прервали в нашей стране так интересно начинавшиеся психогенетические исследования. Сама постановка вопроса о генетическом контроле высших психических функций стала считаться не только неверной, но и «реакционной».

### 3.

**В**осстановление систематических исследований по психогенетике можно датировать концом 1972 г. Тогда в Институте общей и педагогической психологии Академии педагогических наук СССР на базе лаборатории дифференциальной психофизиологии, которой многие годы руководил выдающийся отечественный ученый Б.М. Теплов, а после его смерти — его талантливый ученик В.Д. Небылицын, была создана первая лаборатория, специальной задачей которой стало изучение наследственных основ индивидуально-психологических и психофизиологических различий. В первые годы в центре внимания лаборатории находилась *проблема этиологии свойств нервной системы, в дальнейшем основными объектами исследования стали психофизиологические признаки (ЭЭГ, ВП разных модальностей) и психогенетика индивидуального развития.*

Ассимилируя содержательные подходы, которые сложились в отечественной науке в 1930-х гг., эта группа исследователей пытается вскрыть те общие закономерности, которым подчиняется динамика генотип-средовых отношений. Выясняется это и в лабораторном эксперименте (регистрируются главным образом психофизиологические характеристики), и в лонгитюдном исследовании когнитивных и динамических характеристик. Оказалось, что межиндивидуальная вариативность фенотипически одного и того же признака (например, одного и того же движения) может, как и предполагал А.Р. Лурия, иметь разные детерминанты при разных психологических механизмах реализации признака.

Все это ставит очень существенный для психогенетики вопрос: Что же представляет собой психологический «признак» как объект генетического изучения? Очевидно, психолог не может ограничиться регистрацией только его фенотипического значения (например, скорости реакции), но должен включить в это понятие и те механизмы, при помощи которых данный «признак» реализуется. Иными словами, психологический признак — это «событие, а не структура», «операция, а не свойство». Понимание данной стороны дела необходимо, прежде всего, в исследованиях по возрастной психогенетике, поскольку именно с возрастом

связано естественное изменение психологических механизмов фенотипически неизменной функции. Вероятно, многое помогло бы понять психогенетические исследования, выполненные в русле определенной психологической концепции, которая позволяет содержательно интерпретировать изучаемый признак. Одна из очень немногих работ такого рода принадлежит Н.Ф. Талызиной с сотрудниками. Объектом их исследования стал внутренний план мыслительной деятельности по П.Я. Гальперину. Наиболее отчетливо генетические детерминанты выявились в наглядно-действенном плане, преобладание средовых факторов — в словесно-логическом. Хотя из-за малого количества близнецовых пар эти результаты могут приниматься только как «разведка», она показала перспективность такого пути, поскольку опирается на определенное понимание содержания признака, его возрастных качественных преобразований и т. д.

Единственные в отечественной психогенетике популяционные исследования (на изолятах Дагестана и в аулах Туркмении) проведены под руководством академика Н.П. Дубинина. К.Б. Булаева исследовала широкий спектр признаков (соматических, психофизиологических и т. д.) в девяти селениях Дагестана, принадлежащих к пяти этническим группам с разной степенью изолированности, разной этнокультурой и эколого-географической средой. Наиболее существенны, очевидно, два полученных ею факта:

- повышение и фенотипической, и генетической изменчивости в наиболее изолированных и аутбредных (т. е. в которых отсутствуют браки между родственниками) популяциях и снижение того и другого в умеренно изолированных;
- в общей дисперсии всех исследованных признаков доля внутривнутрипопуляционной изменчивости существенно выше, чем межпопуляционной.

Популяционный метод был использован и А.П. Анохиным для исследования электроэнцефалограммы.

В необычайно интересных работах Ю.Г. Рычкова показано, как в генофонде популяции отражается ее история, т. е. фактически сформулирована оригинальная генетико-историческая концепция формирования генетического полиморфизма населения. Единство биологического и социального реализуется в этом подходе на уровне популяций, а не индивидуумов. «В интердисциплинарной проблеме человека, — резюмировал автор, — обозначился, таким образом, новый, до сего времени скрытый аспект генетических последствий для человека общественно-исторического процесса».

Совсем недавно (1995), к сожалению, уже после смерти автора, вышла книга В.П. Эфроимсона «Генетика этики и эстетики», написанная в конце 1970-х гг. и явившаяся своеобразным продолжением его статьи «Родословная альтруизма», которая была опубликована в «Новом мире» еще в 1971 г. (№ 2) и вызвала тогда бурный интерес. Он был оправдан, поскольку автор доказывал, что в генофонде человечества кодируются не только «биологические», но и такие «социальные» признаки, как доброта, альтруизм, нравственное чувство. В том же номере журнала позицию В.П. Эфроимсона поддержал один из ведущих отечественных биологов Б.Л. Астауров, а ее критический разбор, «размышления по поводу», дан в статье другого яркого биолога А.А. Любищева «Генетика и этика», включенной в упомянутую книгу В.П. Эфроимсона.

## КЛАССИЧЕСКИЕ ЗАКОНЫ Г. МЕНДЕЛЯ

1. Закон единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя)
2. Закон расщепления (второй закон Менделя)
3. Доминантное наследование: болезнь Гентингтона (хорея Гентингтона)
4. Рecessивное наследование: фенилкетонурия
5. Закон независимого комбинирования (наследования) признаков (третий закон Менделя)
6. Исключения из третьего закона Менделя, их значение
7. Условия действия и значение законов Менделя

**О**сновные законы наследуемости были описаны Грегором Менделем (1822—1884). Мендель занимался селекционированием гороха, и именно гороху, научной удаче и строгости опытов Менделя мы обязаны открытием основных законов наследуемости: закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования.

*Данный закон утверждает*, что скрещивание особей, различающихся по данному признаку (гомозиготных по разным аллелям), дает генетически однородное потомство (поколение  $F_1$ ), все особи которого гетерозиготны. Все гибриды  $F_1$  могут иметь при этом либо фенотип одного из родителей (полное доминирование), как в опытах Менделя, либо, как было обнаружено позднее, промежуточный фенотип (неполное доминирование). В дальнейшем выяснилось, что гибриды первого поколения  $F_1$  могут проявить признаки обоих родителей (кодминирование). Этот закон основан на том, что при скрещивании двух гомозиготных по разным аллелям форм (AA и aa) все их потомки одинаковы по генотипу (гетерозиготны — Aa), а значит, и по фенотипу.

## 2.

**Э**тот закон называют **законом независимого расщепления**. Суть его в следующем. Когда у организма, гетерозиготного по исследуемому признаку, формируются половые клетки — гаметы, то одна их половина несет один аллель данного гена, а вторая — другой. Поэтому при скрещивании таких гибридов ( $F_1$ ) между собой среди гибридов второго поколения ( $F_2$ ) в определенных соотношениях появляются особи с фенотипами как исходных родительских форм ( $F_0$ ), так и  $F_1$ .

В основе этого закона лежит закономерное поведение пары гомологичных хромосом (с аллелями А и а), которое обеспечивает образование у гибридов  $F_1$  гамет двух типов, в результате чего среди гибридов  $F_2$  выявляются особи трех возможных генотипов в соотношении: 1АА:2Аа:1аа. Иными словами, «внуки» исходных форм — двух гомозигот, фенотипически отличных друг от друга, — дают расщепление по фенотипу в соответствии со вторым законом Менделя.

Однако это соотношение может меняться в зависимости от типа наследования. Так, в случае полного доминирования выделяются 75% особей с доминантным и 25% с рецессивным признаком, т. е. два фенотипа в отношении 3:1. При неполном доминировании и кодоминировании 50% гибридов второго поколения ( $F_2$ ) имеют фенотип гибридов первого поколения и по 25% — фенотипы исходных родительских форм ( $F_0$ ), т. е. наблюдается расщепление 1:2:1.

Приведем некоторые примеры этих типов наследования.

## 3.

**Х**орея Гентингтона (ХГ) — дегенеративное заболевание нервных клеток в базальных структурах переднего мозга. Оно начинается с изменений личности больного и сопровождается прогрессирующим ухудшением памяти, слабоумием и появлением непроизвольных движений.

При изучении родственников больных ХГ выяснилось, что это заболевание может быть прослежено в семьях пациентов на много поколений назад и что ХГ наследуется согласно определенному механизму: по крайней мере один из родителей каждого пациента страдал этим заболеванием и примерно половина детей этих больных также страдают им.

ХГ передается по наследству как доминантный признак. Индивидуум, страдающий ХГ, является носителем одного доминантного аллеля (Х), вызывающего развитие заболевания, и одного



нормального, рецессивного аллеля ( $x$ ). Крайне редки случаи, когда пациент имеет два доминантных аллеля — эта ситуация предполагает, что оба родителя такого пациента страдают ХГ. Люди, не страдающие ХГ, обладают двумя рецессивными аллелями ( $xx$ ). Родитель, страдающий ХГ, чаще всего является носителем генотипа ( $Xx$ ) и в момент скрещивания порождает гамету либо с  $X$ , либо с  $x$  аллелем. Гаметы нормального родителя всегда содержат рецессивные аллели  $x$ . Дети таких родителей всегда наследуют один здоровый аллель, передаваемый по наследству нормальным родителем. Однако, поскольку при зачатии аллели родителей комбинируются по случайному закону, для каждого из потомков вероятность наследования аллеля  $X$  от родителя, страдающего ХГ, составляет 50 %. Этим и объясняется тот факт, что у супружеской пары, один из супругов которой страдает ХГ, только 50% детей страдают тем же заболеванием.

Для ХГ характерна одна особенность: первые симптомы этого заболевания проявляются лишь в зрелом возрасте, т. е. тогда, когда большинство людей уже создали семью и обзавелись детьми. В ином случае пациенты, страдающие ХГ, вообще не могли бы иметь потомков, так как умирали бы до наступления половой зрелости. Передача по наследству доминантного аллеля  $X$  возможна именно потому, что его летальный эффект не проявляется до начала репродуктивного периода.

#### 4.

**З**акон расщепления объясняет и наследование фенилкетонурии (ФКУ) — заболевания, развивающегося в результате избытка важной аминокислоты — фенилаланина в организме человека. Избыток фенилаланина приводит к развитию умственной отсталости. Частота встречаемости ФКУ относительно низка (1 на 10 000 новорожденных). Как и в случае ХГ, исследователи изучали частоту встречаемости ФКУ в семьях пробандов. Оказалось, что пациенты, страдающие ФКУ, обычно имеют здоровых родителей. Кроме того, было замечено, что ФКУ чаще встречается в семьях, в которых родители являются кровными родственниками.

ФКУ передается по рецессивному типу наследования, т. е. генотип больного содержит два аллеля ФКУ, полученных от обоих родителей. Потомки, которые имеют только один такой аллель, не страдают заболеванием, но являются носителями аллеля ФКУ и могут передавать его своим детям.

Ген ФКУ и его структурные варианты, встречающиеся в разных популяциях, хорошо изучены. Имеющиеся знания позволяют проводить своевременную пренатальную диагностику, с тем

чтобы определить, унаследовал ли развивающийся зародыш две копии аллеля ФКУ от обоих родителей. В некоторых странах, например в Италии, где частота встречаемости ФКУ достаточно высока, такая диагностика проводится в обязательном порядке для каждой беременной женщины.

## 5.

**Э**тот закон говорит о том, что каждая пара альтернативных признаков ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков первого поколения ( $F_2$ ) в определенном соотношении появляются особи с новыми (по сравнению с родительскими) комбинациями признаков. Например, в случае полного доминирования при скрещивании исходных форм, различающихся по двум признакам, в следующем поколении ( $F_2$ ) выявляются особи с четырьмя фенотипами в соотношении 9:3:3:1. При этом два фенотипа имеют «родительские» сочетания признаков, а оставшиеся два — новые. Данный закон основан на независимом поведении (расщеплении) нескольких пар гомологичных хромосом. Так, при дигибридном скрещивании это приводит к образованию у гибридов первого поколения ( $F_1$ ) 4 типов гамет (AB, Ab, aB, ab), а после образования зигот — к закономерному расщеплению по генотипу и, соответственно, по фенотипу в следующем поколении ( $F_2$ ).

## 6.

**В** современной науке огромное внимание уделяется не столько самому третьему закону Менделя в его исходной формулировке, сколько исключениям из него. Закон независимого комбинирования не соблюдается в том случае, если гены, контролирурующие изучаемые признаки, сцеплены, т. е. располагаются по соседству друг с другом на одной и той же хромосоме и передаются по наследству как связанная пара элементов, а не как отдельные элементы. Научная интуиция Менделя подсказала ему, какие признаки должны быть выбраны для его дигибридных экспериментов, — он выбрал несцепленные признаки.

С чем же связана важность исключений из закона Менделя о независимом комбинировании? Дело в том, что именно эти исключения позволяют определять хромосомные координаты генов (так называемые локусы).

В случаях, когда наследуемость определенной пары генов не подчиняется третьему закону Менделя, вероятнее всего, эти гены наследуются вместе и, следовательно, располагаются на хромосоме в непосредственной близости друг от друга. Зависимое

наследование генов называется *сцеплением*, а статистический метод, используемый для анализа такого наследования, называется *методом сцепления*. Однако при определенных условиях закономерности наследования сцепленных генов нарушаются.

**Основная причина этих нарушений** — явление кроссинговера, приводящего к рекомбинации (рекомбинации) генов. Биологическая основа рекомбинации заключается в том, что в процессе образования гамет гомологичные хромосомы, прежде чем разъединиться, обмениваются своими участками.

**Кроссинговер** — процесс вероятностный, а вероятность того, произойдет или не произойдет разрыв хромосомы на данном конкретном участке, определяется рядом факторов, в частности физическим расстоянием между двумя локусами одной и той же хромосомы. Кроссинговер может произойти и между двумя соседними локусами, однако его вероятность значительно меньше вероятности разрыва (приводящего к обмену участками) между локусами с большим расстоянием между ними.

Данная закономерность используется при составлении генетических карт хромосом (картрировании). Расстояние между двумя локусами оценивается путем подсчета количества рекомбинаций на 100 гамет. Это расстояние считается единицей измерения длины гена и называется **сентиморганом** в честь генетика Т. Моргана, впервые описавшего группы сцепленных генов у мушки дрозофилы. Если два локуса находятся на значительном расстоянии друг от друга, то разрыв между ними будет происходить так же часто, как при расположении этих локусов на разных хромосомах.

Используя закономерности реорганизации генетического материала в процессе рекомбинации, ученые разработали статистический метод анализа, называемый анализом сцепления.

**3** <sup>7.</sup> **законы Менделя** в их классической форме действуют при наличии определенных условий. К ним относятся:

- гомозиготность исходных форм;
- образование гамет гибридов всех возможных типов в равных соотношениях (обеспечивается правильным течением мейоза; одинаковой жизнеспособностью гамет всех типов; равной вероятностью встречи любых гамет при оплодотворении);
- одинаковая жизнеспособность зигот всех типов.

Нарушение этих условий может приводить либо к отсутствию расщепления во втором поколении, либо к расщеплению в первом поколении, либо к искажению соотношения различных генотипов

и фенотипов. Законы Менделя имеют универсальный характер для всех диплоидных организмов, размножающихся половым способом. В целом они справедливы для **аутосомных** генов с полной пенетрантностью (т. е. 100%-ной частотой проявления анализируемого признака; 100%-ная пенетрантность подразумевает, что признак выражен у всех носителей аллеля, детерминирующего развитие этого признака) и постоянной экспрессивностью (т. е. постоянной степенью выраженности признака). Постоянная экспрессивность подразумевает, что фенотипическая выраженность признака одинакова или примерно одинакова у всех носителей аллеля, детерминирующего развитие этого признака.

Законы Менделя имеют огромное значение в медико-генетическом консультировании и определении генотипа фенотипически «здоровых» людей, родственники которых страдали наследственными заболеваниями, а также в выяснении степени риска развития этих заболеваний у родственников больных.

НЕМЕНДЕЛЕВСКАЯ  
ГЕНЕТИКА

1. Хромосомные aberrации: синдром Дауна
2. Наследование, сцепленное с полом (X-хромосомой): цветовая слепота
3. Импринтинг: синдромы Прадера–Вилли и Энгельмана
4. Появление новых мутаций: раковые заболевания
5. Экспансия (инсерция) повторяющихся нуклеотидных последовательностей: мышечная (миотоническая) дистрофия Дюшенна (МДД)
6. Наследование сложных поведенческих признаков

1.

**3** законам Менделя подчиняются только относительно немногие генетически контролируемые признаки, у человека большинство и нормальных, и патологических признаков детерминируются иными генетическими механизмами, которые стали обозначать термином «**неменделевская генетика**». Таких механизмов существует множество, но будут рассмотрены лишь некоторые из них, а именно: хромосомные aberrации (синдром Дауна); наследование, сцепленное с полом (цветовая слепота); импринтинг (синдромы Прадера–Вилли, Энгельмана); появление новых мутаций (развитие раковых заболеваний); экспансия (инсерция) повторяющихся нуклеотидных последовательностей (мышечная дистрофия Дюшенна); наследование количественных признаков (сложные поведенческие характеристики).

**Синдром Дауна (СД)** — одно из весьма ограниченного числа наследуемых заболеваний, фенотип которого хорошо известен даже неспециалистам. Его «известность» является результатом того, что, во-первых, частота встречаемости СД достаточно высока, и, во-вторых, фенотип этого заболевания легко узнаваем:

большим СД свойственны характерные внешние черты, выражение лица и умственная отсталость.

Заболевание впервые описано Дж. Дауном в 1866 г. Сегодня известно, что примерно 1 из 600 новорожденных является носителем этой аномалии. Кроме того, примерно 1 из 150 оплодотворенных яйцеклеток человека является **носителем трисомии 21** (большинство зигот с трисомиями гибнет). Пациенты с СД составляют около 25% всех умственно отсталых, формируя самую большую этиологически однородную группу умственно отсталых.

Генетический механизм СД представляет собой иллюстрацию явления хромосомных aberrаций. Во время формирования половых клеток — гамет, все 23 пары хромосом делятся и каждая гамета становится носителем одной хромосомы из каждой пары. Когда спермий оплодотворяет яйцеклетку, хромосомные пары восстанавливаются, причем в каждой паре одна хромосома приходит от отца, вторая — от матери. Несмотря на отлаженность процесса образования гамет, в нем случаются ошибки, и тогда разделение хромосомных пар нарушается — появляется гамета, которая содержит не одну хромосому, а их пару. Это нарушение называется *нерасхождением хромосом*. Когда такая гамета при оплодотворении сливается с нормальной гаметой, образуется клетка с тремя одинаковыми хромосомами, подобное явление и называется *трисомией*. Нерасхождение хромосом служит главной причиной спонтанных аборт в течение первых нескольких недель жизни плода. Тем не менее существует некоторая вероятность того, что зародыш с аномальным хромосомным набором продолжит развитие.

Точная причина нерасхождения неизвестна. Надежным коррелятом трисомии-21 является возраст матери: согласно исследованиям, у 56% матерей старше 35 лет плоды оказываются носителями трисомии-21, и в таких случаях примерно 90% диагностированных женщин предпочитают искусственно прервать беременность. Поскольку СД появляются заново в каждом поколении (нерасхождение — единичное событие, вероятность появления которого увеличивается с возрастом матери), постольку СД нельзя рассматривать как заболевание, передающееся по наследству.

2.  
**Н**аиболее часто встречающийся пример цветовой слепоты — различение красного и зеленого цветов (синдром, развивающийся в результате недостатка соответствующего цветопоглощающего

пигмента в сетчатке глаза). Цветовая слепота встречается чаще у мужчин, чем у женщин. При исследовании наследования цветовой слепоты были описаны два типа родословных:

- мать страдает цветовой слепотой, отец — нет, и все их сыновья (но ни одна из дочерей!) также имеют это заболевание;
- отец страдает цветовой слепотой, мать и все дети имеют нормальное цветовое зрение, но один из внуков — также цвето-слепой.

Феномен, объясняющий тип наследования цветовой слепоты, называется наследованием, сцепленным с полом, — гены, ответственные за данную аномалию, локализованы в половых хромосомах. Поскольку особи разного пола несут разные половые хромосомы ( $XX$  — у женщин и  $XY$  — у мужчин), это приводит к определенным отклонениям от менделевских закономерностей наследования.

Цветовая слепота вызывается рецессивным аллелем с на  $X$ -хромосоме. В результате того, что мужчины получают свою единственную хромосому от матери, даже одного аллеля, вызывающего цветослепоту, достаточно, чтобы у мужчины развилось это заболевание. Для женщин же одной копии аллеля недостаточно, они должны унаследовать две  $X$ -хромосомы, несущие ген цветовой слепоты. Именно этим объясняется то, что у мужчин эта болезнь встречается чаще, чем у женщин.

Если семья состоит из цветослепой матери и нормального отца, то это означает, что мать несет два аллеля  $s$  (по одному на каждой  $X$ -хромосоме), а на  $X$ -хромосоме отца расположен нормальный аллель  $S$ . Поэтому каждый из сыновей неизбежно унаследует одну из  $X$ -хромосом матери, несущую  $s$ -аллель, и, соответственно, будет страдать цветовой слепотой. Все дочери также унаследуют одну из  $X$ -хромосом матери, несущую аллель  $s$ , однако в результате того, что они получают  $X$ -хромосому отца с нормальным аллелем  $S$ , фенотипически они будут нормальны, но будут носителями рецессивного признака.

В случае, когда семья состоит из цветослепого отца и здоровой матери, не являющейся носителем рецессивного аллеля  $s$ , все дети фенотипически будут здоровы, но все дочери окажутся носителями рецессивного аллеля цветовой слепоты, поскольку унаследовали отцовскую  $X$ -хромосому, содержащую аллель  $s$ . Если же одна из дочерей образует семью со здоровым мужчиной, то половина ее сыновей (но ни одна из дочерей!) будут страдать цветовой слепотой. Половина дочерей такой женщины будет нести аллель  $s$ , который может проявиться в следующем поколении.

### 3.

**К**линическая картина синдрома Прадера–Вилли (СПВ) включает широкий спектр поведенческих (например, переедание, несдержанный темперамент, подавленное состояние, депрессия) и физических (ожирение, низкий рост) признаков. Среди симптомов синдрома Энгельмана (СЭ) называются умственная отсталость, неуклюжая походка и частый неадекватный смех. Примечательно, что в развитие этих двух фенотипически разных заболеваний вовлечен один и тот же участок хромосомы 15; разница состоит в том, от кого эта хромосома наследуется — от отца или от матери. Такой генетический механизм называется эффектом запечатления (гаметного/генного запечатления, или импринтинга) — зависимостью проявления (экспрессии) гена от того, от кого (отца или матери) наследуется данный ген.

Механизм, по которому метится (запечатлевается) один из аллелей, неизвестен. Если мутантная хромосома 15 наследуется от отца, то ребенок страдает СПВ; если от матери, то у ребенка развивается СЭ.

### 4.

**Р**ак груди представляет собой одно из самых часто встречающихся заболеваний среди женщин. Предположение о существовании гена (генов), ответственного за наследственную предрасположенность к раку груди, было высказано более 100 лет назад. Когда оно было подтверждено, то оказалось, что примерно 5—10% всех случаев рака груди контролируются мутациями определенных генов (к настоящему времени **кастрированы** два таких гена — по одному на хромосомах 17 и 13).

**Мутации**, т. е. изменения наследственного аппарата клетки, затрагивающие целые хромосомы или их части, — наиболее часто встречающиеся примеры механизмов неменделевской генетики. По одной из классификаций мутации подразделяют на гаметные (генеративные) и соматические. Первые изменяют гены, находящиеся в половых клетках; вторые — в клетках тела.

**Гаметные мутации** не влияют на фенотип родителей, поскольку они происходят во время формирования гаметы, т. е. когда фенотип родителя уже сформировался. Но с момента возникновения новой мутации она передается из поколения в поколение по законам Менделя. В результате таких мутаций, возникающих в поколении  $F_0$  (поколение родителей), фенотипически не проявляющих признаков болезни, а затем передающихся из поколения  $F_1$  в последующие поколения ( $F_2, F_3, \dots, F_n$ ) по законам Менделя,



развиваются многие наследственные заболевания. Если мутация не летальна и не ведет к серьезному нарушению репродуктивной способности, процесс передачи мутировавшего гена из поколения в поколение приводит к появлению родословных со многими носителями мутации, начавшейся только в одном аллеле (на одной из хромосом представителя поколения  $F_0$ ). Так, одна из мутаций гена в хромосоме 17, приводящая к развитию раковых заболеваний, вызывает примерно 57% всех наследуемых случаев рака груди. Механизм развития вредоносных мутаций неизвестен. Предполагается, что в большинстве случаев это спонтанные мутации. Не установлено также, происходят они в одном аллеле (у одного индивидуума) и затем распространяются в популяции или одинаковые мутации происходят у нескольких индивидуумов.

До сих пор мы говорили о гаметных мутациях. Однако примерно 90% случаев заболевания раком груди развивается в результате возникновения соматических мутаций.

**Соматическими мутациями** называются мутации в клетках, не связанных с формированием гамет. Они воздействуют только на самого носителя мутации (определяют его фенотип). Наиболее широко известные мутации связаны с развитием рака. Соматические мутации приводят к исчезновению исходных аллелей и замене их аллелями-мутантами. Если клетка с таким аллелем-мутантом начинает делиться, то во всех ее дочерних клетках появляются аллели-мутанты. Вот почему у индивида — носителя соматических мутаций сосуществуют разные клеточные популяции — и та, которая развивается из «нормальных» клеток (неповрежденных мутацией), и та, которая развивается из клеток, содержащих аллели-мутанты и являющихся причиной заболевания. Таких индивидов-носителей смешанных клеточных популяций называют «мозаиками».

**Индукцированные мутации.** Возникновение мутаций — процесс вероятностный, и, соответственно, существует набор факторов, которые на этот процесс влияют и изменяют его. Факторы, вызывающие мутации, называются *мутагенами*, а процесс изменения вероятностей появления мутации — *индуцированием*. Мутации, возникающие под воздействием мутагенов, называют *индуцированными мутациями*.

В современном обществе люди подвергаются воздействию самых разных мутагенов, поэтому изучение индуцированных мутаций приобретает все большее значение.

**К физическим мутагенам** относят все виды ионизирующих излучений (гамма- и рентгеновские лучи, протоны, нейтроны и

другие), ультрафиолетовое излучение, высокие и низкие температуры.

**К химическим мутагенам** относят многие алкилирующие соединения, аналоги азотистых оснований нуклеиновых кислот, некоторые биополимеры (например, чужеродные ДНК и РНК), алкалоиды и многие другие химические агенты. Некоторые мутагены увеличивают частоту мутаций в сотни раз.

**Соматические мутации**, возникающие в результате радиации, представляют собой основную угрозу населению, поскольку часто появление таких мутаций служит первым шагом на пути образования раковых опухолей. Так, одно из наиболее драматических последствий Чернобыльской аварии связано с возрастанием частоты встречаемости разных типов онкологических заболеваний. Например, в Гомельской области было обнаружено резкое увеличение числа детей, больных раком щитовидной железы. По некоторым данным частота этого заболевания сегодня по сравнению с доаварийной ситуацией увеличилась в 20 раз.

5.

**Ч**астота встречаемости дистрофии Дюшенна составляет 1 на 8000. Это заболевание наследуется как *аутосомное* доминантное и представляет собой наиболее часто встречающуюся форму мышечной дистрофии у взрослых. Клинически это заболевание крайне разнообразно; его симптомы включают:

- миотонию;
- прогрессирующую слабость;
- атрофию мышц;
- расстройства сердечной системы;
- дыхательной системы, катаракты;
- раннее облысение;
- умственную отсталость;
- атрофию половых органов.

Обычно первые клинические проявления МДД наблюдаются в 30—40 лет, однако в некоторых случаях она развивается с момента рождения, и тогда ее симптоматика намного тяжелее. Врожденная МДД отличается высокой смертностью, у выживших же детей классическая симптоматика МДД обнаруживается уже к 10-летнему возрасту.

Мутация, вызывающая развитие МДД, была выявлена, описана и картирована. Биологический механизм этой мутации связан с нестабильной природой повторяющейся последовательности азотистых оснований на участке гена, расположенном на длинном плече хромосомы 19. Генетический механизм нестабильных

повторяющихся последовательностей был открыт сравнительно недавно. По неизвестной до сих пор причине короткие сегменты ДНК, состоящие из 2, 3 и 4 нуклеотидов, выстраивают повторяющиеся последовательности, которые включают от двух до нескольких сотен таких сегментов. Повторяющуюся последовательность можно представить следующим образом:

АСАСТ — сегмент повторяющейся последовательности;

АСАСТ АСАСТ АСАСТ АСАСТ АСАСТ — повторяющаяся последовательность из 5 сегментов;

(А) АСАСТ АСАСТ, (а) АСАСТ АСАСТ АСАСТ АСАСТ — 2 разных аллеля (А и а) локуса, содержащего повторяющуюся последовательность. На языке генетики это означает, что аллель А содержит 2 повтора (2 сегмента нуклеотидов), аллель а содержит 4 повтора (4 сегмента нуклеотидов).

Было замечено, что, чем больше количество повторяющихся последовательностей (т. е. чем длиннее вся повторяющаяся последовательность) у больных МДД, тем тяжелее протекает заболевание.

Как правило, здоровые люди являются носителями повторяющихся последовательностей длиной в 5—35 сегментов. Аллели больных, страдающих легкой формой МДД, содержат 50—150 повторов. Аллели больных с классическим МДД фенотипом (обычно это больные, у которых клинические симптомы появляются в 30—40-летнем возрасте) содержат от 100 до 1000 повторов, а аллели больных МДД, симптоматика которых проявляется при рождении, могут содержать более 2000 повторов. В целом, чем длиннее повторяющаяся последовательность (чем больше повторов она содержит), тем раньше обнаруживает себя как заболевание и тем тяжелее оно протекает. Это явление известно под названием «генетическая антиципация». Генетическая антиципация характерна не только для МДД, но и для ряда других заболеваний (например, хореи Гентингтона и синдрома «ломки» X-хромосомы — второго, после синдрома Дауна по частоте встречаемости среди умственно отсталых).

## 6.

До сих пор говорилось о наследовании качественных признаков (формы и цвета семян гороха), половых различий, определенных заболеваний. Однако существует целый ряд признаков человека, для которых подобная классификация или вообще невозможна, или возможна только со специальными оговорками. Такие признаки называются *количественными*, или континуальными, — например, рост, вес, баллы IQ и др. Распределить людей



на альтернативные группы по таким признакам можно только условно.

Большинство признаков, изучаемых психогенетикой, характеризуется тем, что в середине вариационного ряда (ряда значений) такого признака располагаются одна или две максимальные частоты, а справа и слева от них располагаются убывающие к концам ряда частоты, причем правые и левые частоты, одинаково удаленные от среднего, примерно равны. Такие признаки относятся к классу количественных и имеют нормальное (или приближающееся к нему) распределение.

Коэффициент интеллекта распределен континуально, т. е. является примером количественного признака. При исследовании континуальных характеристик невозможно определить количество «больных» и «здоровых», т. е. нельзя применить законы Менделя, описывающие механизмы исследования дискретных признаков. Тем не менее многочисленные психогенетические исследования интеллекта показали, что он передается по наследству. Например, родители с высокими показателями по интеллекту обычно имеют детей, чьи интеллектуальные способности выше среднего. Однако механизм передачи по наследству интеллектуальных способностей не соответствует законам Менделя.

С целью описания механизмов передачи по наследству континуальных признаков Ф. Гальтон предложил статистический аппарат, который до сих пор широко используется учеными. Он создал статистику, которую назвал «корреляция» (англ. *correlation* — соотношение) и которая со временем превратилась в известный всем коэффициент корреляции. В статистической литературе этот тип корреляции называется *Пирсоновской корреляцией*. Корреляция представляет собой индекс сходства, изменяющийся от нуля ( $r = 0$ ), который обозначает отсутствие какого-либо сходства, до единицы ( $r = 1,0$ ), обозначающей абсолютное сходство (или абсолютную противоположность, если имеет отрицательный знак).

Корреляции, описывающие сходство родственников по тестам интеллекта, также зависят от степени их кровного родства. Только супруги в отличие от других неродственников коррелируют между собой по интеллекту с коэффициентом  $r = 0,30 - 0,40$ . Это весьма примечательная находка, имеющая особое значение для интерпретации сиблинговых и близнецовых корреляций.

Что же известно сегодня о механизмах передачи по наследству сложных поведенческих, т. е. количественных, континуальных, признаков? Каковы генетические модели, описывающие механизмы этой передачи?

Для менделирующих признаков и таких состояний, как болезнь Гентингтона и фенилкетонурия, наличие одного гена-мутанта — необходимое и достаточное условие формирования соответствующего признака: наличие в генотипе вредоносного аллеля (одной или двух его копий в зависимости от типа наследования) с неизбежностью вызовет у его носителя развитие болезни. При этом другие генотипические и средовые факторы роли практически не играют. В подобных случаях фенотипические проявления признаков дихотомичны: генотип — или носитель вредоносного аллеля, или нет; фенотип — или характеризуется определенным признаком, или нет. Сегодня известно примерно 3000 моногенных (т. е. вызываемых одним геном) заболеваний, наследуемых по правилу «или — или».

Наследуемость сложных поведенческих признаков обеспечивается, очевидно, многими генами. Такие признаки называются **полигенными**.

Кроме того, на функционирование каждого гена оказывают влияние характеристики среды. Предположим, что некоторый ген А чувствителен к изменению температуры в окружающей его клеточной среде (т. е. экспрессия гена зависит от характеристик окружающей среды). Тогда можно предположить существование следующей причинной цепочки: температура клеточной среды повышается (в ответ на какие-то внешние средовые воздействия или на внутреннюю реакцию организма, например на инфекцию); в измененных температурных условиях аллель А<sub>2</sub> производит больше всего белка (вероятнее всего, в какой-то своей измененной форме), который оказывает влияние на изучаемый нами признак, и признак проявляется сильнее. Рассуждение о подобных цепочках событий привело к возникновению еще одной модели наследования, называемой **мультифакторной**. Согласно этой модели формирование признака контролируется сложным взаимодействием многих и генных, и средовых факторов.

В ситуации, когда рассматриваемый признак чувствителен к средовым влияниям, когда аллелей у каждого гена больше двух и когда каждый из этих аллелей может иметь или не иметь отличные по величине вклады в фенотип, все эти факторы приводят к формированию континуальных (непрерывных) распределений. Поэтому неудивительно, что часто в природе наблюдается континуальность, даже в тех случаях, когда сами аллели генов, контролирующих исследуемый признак, наследуются в соответствии с законами Менделя.

Представление о том, что количественные признаки формируются в результате действия множества генов, является крае-

угольным в разделе генетики, называемом генетикой количественных признаков. Эта область науки была разработана Р. Фишером и С. Райтом. Центральной догмой генетики количественных признаков является утверждение о том, что внутри популяции существуют континуально (непрерывно) распределенные количественные оценки индивидуально-психологических особенностей. **Полигенная модель** является базой для объяснения сходства родственников разной степени по фенотипическим признакам. Если генетические факторы влияют на формирование индивидуальных различий по какому-то признаку, то степень фенотипического сходства родственников должна изменяться в зависимости от степени их генетического родства. Например, родственники первой степени родства (родители — дети и родные сиблинги) в среднем имеют 50% общих генов. Иными словами, ребенок наследует примерно по 50% генов от каждого из родителей (но это — средняя величина; в каждом конкретном случае может быть и больше, и меньше). Если один из сиблингов унаследует какой-то аллель от одного родителя, то вероятность наследования того же аллеля другим сиблингом составит в среднем 50%.

В случае познавательных способностей (и некоторых заболеваний, например шизофрении) степень фенотипического сходства между родственниками увеличивается по мере увеличения их генетической близости. Например, вероятность того, что отдельно взятый в популяции человек заболеет шизофренией, составляет 1%. Если же в семье есть больной, то риск заболевания шизофренией для его родственников второй степени (внуков и племянников) составит примерно 4%. Однако для родственников первой степени родства (родителей, сиблингов, детей) этот риск увеличивается до 9%. Наконец, риск развития шизофрении стремительно возрастает до 48% для монозиготных близнецов шизофреников. Эта цифра намного больше цифры, полученной для дизиготных пар (17%).

Когда же речь идет о нормальных психологических признаках (баллах IQ, скорости двигательных реакций, особенностях памяти, внимания и т. д.), деление на альтернативные группы (например, «быстрых» и «медленных») возможно лишь условно, в пределах исследованной выборки («медленный» в данной выборке может оказаться «быстрым» в другой). Поэтому для психогенетики модели количественной генетики оказываются наиболее адекватными.

Сходство родственников по анализируемым признакам позволяет утверждать, что генетические факторы влияют на количественные признаки, примером которых может служить как

патология (например, шизофрения), так и норма (например, когнитивные способности). Однако неоспоримым доказательством генетической этиологии анализируемых признаков сходство родственников считаться не может. Дело в том, что большинство пар родственников живут под одной крышей и проводят вместе много времени. Это сходство семейной среды также может играть существенную роль в формировании сходства родственников по фенотипическим признакам. Для того чтобы разделить вклады среды и генов, исследователи применяют специальные статистические модели или изучают несколько типов родственников одновременно.

Наследование континуально распределенных признаков не подчиняется законам Менделя. Эти признаки, в категорию которых попадает большинство сложных поведенческих характеристик человека, наследуются согласно **мультифакторным моделям** — моделям, учитывающим совместное влияние многих генов и многих факторов среды; при этом гены и среда взаимодействуют между собой.

**ДНК КАК ОСНОВА  
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ**

- 1.** Принцип комплементарности в построении молекулы ДНК
- 2.** Трехмерная модель структуры ДНК  
Д. Уотсона и Ф. Крика

## 1.

**Д**ля психогенетики, главным объектом исследования которой является природа индивидуальных различий, ознакомление со структурой и механизмами функционирования ДНК важно для понимания того, как гены влияют на человеческое поведение. Гены само поведение не кодируют. Они определяют последовательности аминокислот в белках, которые направляют и создают основу химических процессов клетки. Между геном и поведением лежат многочисленные биохимические события, открытие и понимание которых — интереснейшая задача, решаемая разными науками. Вариативность гена (тот факт, что он существует во множественных формах — аллелях), создает основу для формирования индивидуальных различий — соматических, физиологических, психологических. Именно в этом смысле говорят, что ДНК и есть материальная основа наследственности: вариативность генетическая создает вариативность фенотипическую.

Нуклеиновые кислоты являются неперiodическими полимерами. Различают два вида нуклеиновых кислот: дезоксирибонуклеиновую (ДНК) и рибонуклеиновую (РНК). ДНК содержится главным образом в составе хромосом клеточного ядра; РНК содержится и в ядре, и в цитоплазме.

Во всех живых организмах (за исключением некоторых вирусов) наследственная информация передается из поколения в



поколение с помощью молекул ДНК. Каждая клетка организма человека содержит примерно 2 м ДНК. Обычно ДНК состоит из двух комплементарных цепей, формирующих двойную правостороннюю спираль. Каждая цепь представляет собой линейный полинуклеотид, состоящий из четырех азотистых оснований:

- аденина (А);
- гуанина (G);
- тимина (Т);
- цитозина (С).

При формировании двойной спирали ДНК А одной цепи всегда спаривается с Т другой, а G — с С. Эти основания называются **комплементарными**. Принцип селективности этой связи чрезвычайно прост и определяется принципом наличия свободного пространства. Дело в том, что спиральная лестница ДНК зажата с двух сторон в ограничивающие ее «перила», состоящие из сахара (дезоксирибозы) и фосфатных групп. Пары А — Т и G — С вписываются в «межперильное» пространство безукоризненно, а вот любые другие пары вписаться просто не могут — не помещаются. По своим геометрическим размерам аденин и гуанин (длиной 12 ангстрем каждый) значительно крупнее тимина и цитозина, длина каждого из которых составляет 8 ангстрем. Расстояние же между «перилами» всюду одинаково и равно 20 ангстремам. Так что пары А — Т и G — С неслучайны: их структура определяется как размером (одно основание должно быть маленьким, а другое — большим), так и химическим строением азотистых оснований. Очевидно, что две цепи ДНК *комплементарны* друг к другу.

## 2.

**Д**ве цепи ДНК соединены друг с другом водородными связями, объединяющими пары нуклеотидов. А спаривается с Т двойной водородной связью, а G с С — тройной. Водородные связи относительно непрочны; под воздействием определенных химических агентов они легко как разрушаются, так и восстанавливаются.

Особенности макромолекулярной структуры ДНК были открыты американскими учеными Д. Уотсоном и Ф. Криком в 1953 г. Согласно разработанной ими трехмерной модели структуры ДНК шаг спирали ДНК составляет примерно 34 ангстрема, а каждый ее виток содержит 10 нуклеотидов, расположенных на расстоянии 18 ангстремов друг от друга.

ДНК обладает свойством ковариантной редупликации, т. е. молекулы способны копировать сами себя с сохранением возникших в них изменений. Это удвоение происходит в ходе процессов,

которые называются митозом и мейозом. В процессе удвоения (репликации) ДНК, который осуществляется с участием ферментов, двойная спираль ДНК временно раскручивается и происходит построение новой цепи ДНК (комплементарной старой).

Структура ДНК динамична: двойная спираль находится в постоянном движении. Самые быстрые из известных нам процессов, разворачивающихся в ДНК, связаны с деформацией связей в каждой из ее цепей; эти процессы занимают пикосекунды. Разрушение и создание связей между комплементарными основаниями — процессы более медленные; они занимают от тысячной доли секунды до часа.

**РНК: СТРУКТУРА, ВИДЫ,  
РОЛЬ В СИНТЕЗЕ БЕЛКА**

- 1.** Структура и виды РНК
- 2.** Транскрипция (синтез мРНК)
- 3.** Трансляция (считывание нуклеотидной последовательности мРНК при синтезе белка)

**1**  
**Р**ибонуклеиновая кислота (РНК) содержится как в одно-, так и в двуцепочечных молекулах. РНК отличается от ДНК тем, что она содержит рибозу вместо дезоксирибозы и урацил (U) вместо тиамина.

В соответствии с функцией и структурными особенностями различают несколько видов молекул РНК, два из которых — матричная, или информационная, РНК (мРНК, или иРНК) и транспортная РНК (тРНК). **Матричная РНК** принимает участие в транскрипции гена, транспортная — в его трансляции. Правильная «сборка» последовательности аминокислот в белковую цепь происходит с помощью рибосом — специальных частиц в цитоплазме клеток; они содержат третью форму РНК — рибосомную РНК (рРНК).

**2**  
**П**ри самокопировании ДНК каждая из ее цепочек играет роль образца для создания дополнительной к ней цепочки. Подобным же образом при образовании молекулы матричной РНК одна из цепочек ДНК служит образцом для построения дополнительной к ней цепочки, но уже не из нуклеотидов ДНК, а из нуклеотидов РНК. Иными словами, последовательность нуклеотидов строящейся цепочки РНК определяется последовательностью нуклеотидов молекулы ДНК.

Синтез молекулы мРНК по матрице ДНК называется *процессом транскрипции*.

Молекула мРНК имеет одноцепочечную структуру. Механизм ее образования подобен тому, который используется при репликации (самокодировании) ДНК. После окончания транскрипции мРНК покидает ядро и выходит в цитоплазму клетки, перемещаясь к рибосомам — «фабрикам» по производству белков. На рибосомах и осуществляется синтез белков.

### 3.

**М**олекула белка представляет собой цепочку аминокислот. **Аминокислотами** называются органические кислоты, содержащие, как правило, одну или две аминогруппы ( $-\text{NH}_2$ ) и кислотную группу  $\text{COOH}$  (отсюда и название — аминокислоты).

Белки синтезируются с помощью ферментов путем соединения аминокислот так называемой пептидной связью:  $\text{COOH}$ -группа одной молекулы аминокислоты соединяется с  $\text{NH}_2$ -группой другой молекулы, при этом выделяется молекула воды.

Как же осуществляется синтез белков? Оказывается, что для описания строения конкретного белка достаточно указать последовательность аминокислот.

Последовательность нуклеотидов в ДНК, а затем и в мРНК определяет, какой должна быть последовательность аминокислот, т. е. каким будет строение данного белка. Одна цепь ДНК содержит информацию о химическом строении значительного числа различных белков. Таким образом, последовательность оснований мРНК кодирует последовательность аминокислот. Сведения о строении белков — это «зерно» информации, передаваемой потомкам из поколения в поколение; кодирование аминокислот нуклеотидами и называется *кодированием наследственной информации*.

Всего существует 64 возможных тройки нуклеотидов ( $4^3 = 64$ ), кодирующих 20 аминокислот. Некоторые из нуклеотидных комбинаций играют роль «дорожных знаков», регулирующих синтез белка (например, кодируя стоп-сигнал — сигнал окончания транскрибированной последовательности). При этом излишние комбинации нуклеотидов могут либо вообще не использоваться при кодировании наследственной информации, либо служить дополнительными (*синонимическими*) способами записи тех же самых аминокислот.

«Сборка» молекулы белка из аминокислот обеспечивается весьма сложным механизмом, главным образом в рибосомах — особых органеллах клетки, находящихся в цитоплазме. Рибосомы

примерно наполовину состоят из рибонуклеиновой кислоты (отсюда и их название).

В процессе транскрипции формируется мРНК, которая комплементарна определенному участку ДНК. В ходе трансляции нуклеотидная последовательность мРНК выступает как основа, матрица для синтеза белка. «Считывание» последовательности мРНК происходит группами по 3 нуклеотида. Каждая аминокислота соответствует определенному сочетанию трех оснований — так называемому триплету (отсюда — триплетный код), или кодону.

«Сырье» (аминокислоты), необходимое для синтеза белка, находится в цитоплазме. Доставка аминокислот к рибосомам производится с помощью сравнительно небольших молекул транспортной РНК (тРНК). Небольшими эти молекулы, состоящие примерно из сотни нуклеотидов, можно считать только по сравнению с матричной РНК, состоящей из тысяч нуклеотидов.

Для каждой из двадцати аминокислот имеется свой тип молекулы тРНК, которая обеспечивает доставку данной аминокислоты в рибосому. Синтез белка происходит при движении рибосомы вдоль цепочки мРНК. При этом молекулы тРНК, несущие аминокислоты, выстраиваются согласно коду молекул мРНК в цепочку, параллельную матричной РНК.

Процессы транскрипции и трансляции можно описать, используя метафору французского ученого, проф. К. Элена. На «фабрике» (в клетке) чертежи хранятся в «библиотеке» (в ядре), а для «выпуска продукции» (белков) используются не сами «чертежи» (ДНК), а их «фотокопии» (мРНК). «Копировальная машина» (РНК-полимераза) выпускает или по одной «страничке фотокопии» (ген), или сразу целую «главу» (набор генов с близкими функциями). Изготовленные «копии» выдаются через специальные «окошки» (поры ядерной мембраны). Затем их используют на «монтажных линиях» (рибосомы) с «дешифратором» (генетический код) для получения из «заготовок» (аминокислот) окончательной «продукции» (белка).

БИОХИМИЧЕСКИЙ КОД  
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

1. Разнообразие белков
2. Типы и структура генов
3. Регуляция экспрессии генов

## 1.

**Р**азмах синтеза белка, происходящего в клетке, огромен. Геном человека (набор последовательностей ДНК, определяющих генетическую индивидуальность человека) содержит порядка 6 миллиардов нуклеотидов, из которых сформировано примерно 100 000 генов, чьи размеры варьируют в пределах от 1000 до 2 млн нуклеотидных пар. Если бы мы захотели описать эти 6 миллиардов азотистых оснований и предположили, что на одной странице можно уместить около 3000 нуклеотидов, то нам понадобилось бы примерно 2 000 000 страниц — «многотомное собрание» нуклеотидов (и это для генома только одного человека)!

Описание всех генов человека и расшифровка соответствующих последовательностей ДНК — основная задача международного исследовательского проекта «Геном Человека», который является самым крупным генетическим проектом в мире. Благодаря усилиям многих генетических лабораторий мира ученые будут иметь в своем распоряжении полное описание генома человека.

## 2.

**С** конца 1980—начала 1990-х гг. геном называли сегмент ДНК, кодирующий полипептидную цепочку или определяющий функциональную молекулу РНК. Однако современные молекулярные исследования коренным образом изменили наше представление

о структуре гена. Сегодня понятием «ген» обозначается **сегмент геномной ДНК или РНК**, выполняющий определенную функцию (причем выполнение этой функции вовсе не означает, что ген должен быть транскрибирован и транслирован).

В настоящее время разделяют три типа генов: гены, кодирующие белки, которые транскрибируются в РНК и затем транслируются в белки; гены, кодирующие РНК; и регуляторные гены, которые содержат *нетранскрибируемые последовательности*. Гены, кодирующие белки и РНК, называются *структурными генами*, их активность, «включение» и «выключение» определяются генами-регуляторами.

По мере проникновения в молекулярную структуру генетического материала все труднее становится находить в молекулах ДНК границы того, что обозначается понятием «ген». Это связано с тем, что процессы транскрипции (на ДНК) и трансляции (на мРНК) прямо не совпадают ни по локализации, ни по составу нуклеотидов. Наконец, постоянно увеличивается число открываемых генетических единиц. Так, наряду со структурными и регуляторными генами обнаружены, например, участки повторяющихся нуклеотидных последовательностей, функции которых только начали изучать, и мигрирующие нуклеотидные последовательности (мобильные гены).

Структура гена сложна и подробно здесь рассматриваться не будет. Отметим только наиболее важные моменты. В основном гены высших организмов имеют прерывистую (дискретную) структуру.

Обычно они состоят из блоков (экзонов) — транслируемых участков, которые копируются в мРНК, переносимую в цитоплазму; и других блоков (интронов) — нетранслируемых участков, которых в мРНК нет. На начальном этапе транскрипции ген копируется полностью в пре-мРНК вместе с интронами, которые затем «вырезаются», образуя зрелую мРНК. Так, некодирующая ДНК присутствует даже внутри самих генов.

3.

**В** каждый конкретный момент клетка не использует всю содержащуюся в ее хромосомах генетическую информацию. Например, клетки печени вырабатывают специфические ферменты, которые не синтезируются, скажем, клетками почек (хотя те и другие содержат в своих ядрах одну и ту же ДНК). Кроме того, гены включаются и выключаются на разных стадиях онтогенеза: например, организм человека производит разные типы белка гемоглобина на разных этапах созревания организма (ранний

эмбриогенез, развитие плода, детство, зрелый возраст). Синтез этих белков контролируется разными генами, которые включаются и выключаются на разных этапах онтогенеза.

Регуляция генной экспрессии осуществляется на нескольких уровнях при помощи целого набора клеточных механизмов. Общая задача процесса регуляции — избежать напрасных затрат энергии и создать условия для того, чтобы клетка производила наиболее эффективным способом все, в чем она нуждается. Процесс регуляции разворачивается в соответствии с заданной генетической программой или в ответ на изменения как во внутренней, так и во внешней среде организма. Считается, что в геноме человека количество регуляторных генов примерно соответствует количеству структурных генов.



## МУТАЦИИ ДНК

1. Точковые мутации ДНК
2. Тип мутационного события: замена основания
3. Тип мутационного события: сдвиг рамки считывания
4. Фенотипическое проявление мутаций
5. Частота мутаций

## 1.

**З**десь будет рассмотрен только один вид мутации — так называемые **точковые мутации**, т. е. мутации, вовлекающие отдельно взятые нуклеотиды. **Точковые мутации** представляют собой вставки или выпадения, а также изменения (разные типы замен одного азотистого основания другим) пары нуклеотидов ДНК (или нуклеотида РНК).

Точковые мутации можно разделить на два больших класса.

К *первому* классу относятся те, которые связаны с заменой основания.

Мутации *второго* класса обусловлены так называемым сдвигом рамки считывания.

## 2.

**З**амена одного основания в цепи ДНК может привести к тому, что в синтезируемый белок будет встроена «неправильная» аминокислота (пример такой трансформации: Мама мыла раму; Мама рыла раму). В результате функция белка может быть нарушена. Например, если первый кодон мРНК скопирован неправильно и вместо AUG в последовательности мРНК записана последовательность AGG, то вместо метионина на его место будет поставлен аргинин. Подобная замена единственной аминокислоты в цепочке сотен аминокислот, составляющих белок, может проявиться

по-разному. Спектр этих проявлений — от нулевых до летальных — зависит от структуры и функции синтезируемого белка.

### 3.

**Мутации**, которые приводят к выпадению или вставке одного и более нуклеотидов, вызывают так называемый сдвиг рамки считывания. В среднем они более вредоносны, чем мутации замены нуклеотида. Примеры подобных трансформаций: Мама мыла раму; Ммам ылар аму — выпадение нуклеотида; Мама мыла раму; Мама мыла драму — вставка основания. Сдвигом рамки этот тип мутаций называется потому, что в результате выпадения (или случайного добавления) одного нуклеотида изменяется считывание (трансляция) кодонов в молекуле мРНК и, начиная с точки, соответствующей положению мутации, синтезируется искаженная последовательность аминокислот. Например, если в результате мутации теряется второй нуклеотид в последовательности ТАС-ААС-САТ, то эта цепочка считывается как ТСА-АСС-АТ. В результате произведенный белок будет содержать не метионин (ТАС) и лейцин (ААС), а серин (ТСА) и триптофан (АСС), что приведет к нарушениям последующих биохимических процессов.

Мутации, происходящие в экзонах (кодирующих участках гена), как правило, вредоносны. К счастью, большинство мутаций в организме происходит в интронах (некодирующих участках гена). Эти мутации не транскрибируются мРНК и, следовательно, фенотипически не проявляются.

### 4.

**З**амечательная особенность мутаций состоит в том, что их действие может быть различным в разных организмах и фенотипические проявления одной и той же мутации у разных особей могут быть очень разнообразными. Так, обладание мутантным аллелем у одной особи может фенотипически проявиться в форме тяжелого заболевания, а у другой — в форме легкой симптоматики или даже полного ее отсутствия.

**Пенетрантностью** называется частота проявления аллеля определенного гена у особей данной популяции. Различают пенетрантность полную (аллель проявляется у всех особей) и неполную (аллель не проявляется у части особей). Количественно ее выражают в процентах особей, у которых данный аллель фенотипически проявляется (100% — полная пенетрантность).

Приведем пример. Известно, что не все носители мутации гена ФКУ страдают фенилкетонурией. Пенетрантность мутантного аллеля высока и составляет примерно 99%. Это означает,

что среди каждых 100 носителей аллеля-мутанта в среднем будет один носитель, не имеющий фенотипических признаков заболевания — среди 100 мутировавших генов один ген-мутант не проявится, т. е. не вызовет развитие заболевания.

**Экспрессивностью** называется степень фенотипической выраженности одного и того же аллеля определенного гена у разных особей. Если фенотипический признак, контролируемый данным аллелем, в популяции не варьирует, то говорят о постоянной экспрессивности, в противоположном случае — об изменчивой (вариабельной) экспрессивности.

**5.**  
**Н**овые мутации — важнейший источник генетической изменчивости, являющейся основой биологической эволюции. Частота мутирования отдельного гена чрезвычайно мала, но генов в организме много, а каждый биологический вид представлен множеством особей. Так что, когда организм или биологический вид рассматривается как целое, мутация выглядит не как редкое, а как вполне регулярное событие. Предположим, что геном человека насчитывает 100 000 пар генов, а средняя частота мутации на один ген составляет  $10^{-5}$ . Тогда среднее число мутаций в одном поколении составит  $(2 \cdot 10^5 \text{ генов}) \times (10^{-5} \text{ мутаций на ген}) = 2$  мутации на зиготу человека. На Земле живет около  $4 \cdot 10^9$  людей. Если у каждого человека возникает по две мутации, то общее число новых мутаций у ныне живущего населения земного шара составляет  $8 \cdot 10^9$ .

ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ  
ГЕНЕТИКИ ПОПУЛЯЦИЙ

1. Определение понятия «популяция»
2. Аллели и генотипы: частота встречаемости и динамика в популяциях
3. Закон Харди–Вайнберга

## 1.

**Н**аучное эволюционно-генетическое определение популяции предложено Н. В. Тимофеевым-Ресовским, который под популяцией понимал совокупность особей определенного вида, в течение достаточно длительного времени (большого числа поколений) населяющих определенное пространство, внутри которого практически осуществляется та или иная степень панмиксии (случайного, не зависящего от генотипа и фенотипа особей образования родительских пар) и нет заметных изоляционных барьеров; эта совокупность особей отделена от соседних таких же совокупностей особей данного вида той или иной степенью давления тех или иных форм изоляции (существования каких-либо барьеров, нарушающих панмиксию). Такое понимание популяции принято в современной генетике.

## 2.

**Д**ля психогенетики понятия и теории популяционной генетики чрезвычайно важны потому, что индивидуумы, осуществляющие передачу генетического материала из поколения в поколение, не являются изолированными особями; они отражают особенности генетической структуры той популяции, к которой принадлежат.

**Фенилкетонурия (ФКУ)** представляет собой врожденную ошибку метаболизма, которая вызывает постнатальное поражение мозга,

приводящее при отсутствии необходимого вмешательства к тяжелым формам умственной отсталости. Частота встречаемости этого заболевания варьируется от 1: 2600 в Турции до 1:119 000 в Японии, что свидетельствует о разной частоте аллелей-мутантов в разных популяциях.

В 1985 г. ген, мутации которого вызывают развитие ФКУ (ген Rhe), был картирован; оказалось, что он локализован на коротком плече 12-й хромосомы. Изучая структуру этого гена у здоровых и больных ФКУ индивидуумов, ученые обнаружили 31 мутацию в разных участках гена Rhe. Тот факт, что частоты встречаемости и характер этих мутаций в разных популяциях различны, позволяет формулировать гипотезы о том, что большинство их произошло независимо друг от друга, в разные моменты времени, вероятнее всего, после разделения человечества на популяции.

Результаты популяционных исследований имеют огромное практическое значение. В Италии, например, частота встречаемости определенных аллелей-мутантов в гетерозиготном состоянии достаточно велика, поэтому там проводится *пренатальная диагностика ФКУ* для своевременного медицинского вмешательства. В азиатских популяциях частота встречаемости мутантных аллелей в 10—20 раз ниже, чем в европейских, поэтому в странах этого региона осуществление пренатального скрининга не является первоочередной задачей.

**Генетическая структура популяций** — один из важнейших факторов, определяющих особенности передачи по наследству различных признаков. Пример ФКУ показывает, что специфика изучаемой популяции должна учитываться при исследовании механизмов передачи по наследству любого признака человека.

### 3.

**Н**а первый взгляд, доминантное наследование, когда при встрече двух аллелей один подавляет действие другого, должно приводить к тому, что частота встречаемости доминантных генов от поколения к поколению будет увеличиваться. Однако этого не происходит; наблюдаемая закономерность объясняется законом Харди—Вайнберга.

Представим себе, что мы играем в компьютерную игру, программа которой написана таким образом, что в ней полностью отсутствует элемент случайности, т. е. события развиваются в полном соответствии с программой. Смысл игры состоит в том, чтобы создать популяцию диплоидных организмов, задать закон их скрещивания и проследить, что произойдет с этой популяцией через несколько поколений. Представим также, что создаваемые

нами организмы генетически чрезвычайно просты: у каждого из них по одному гену (гену А). Для начала определим, что в популяции существуют лишь две альтернативные формы гена А — аллели а и α. Поскольку мы имеем дело с диплоидными организмами, генетическое разнообразие популяции может быть описано перечислением следующих генотипов: aa, аα αα. Определим частоту встречаемости а как р, а частоту встречаемости α как q, причем р и q одинаковы у обоих полов. Теперь определим характер скрещивания созданных нами организмов: установим, что вероятность формирования брачной пары между особями не зависит от их генетического строения, т. е. частота скрещивания определенных генов пропорциональна доле, в которой эти генотипы представлены в популяции. Подобное скрещивание называют *случайным скрещиванием*. Пересчитаем частоту встречаемости исходных генотипов (aa, аα и αα) в дочерней популяции. Мы обнаружим, что:

$$\begin{array}{ccccccc} (p + q)^2 & = & p^2 & + & 2pq & + & q^2, & (1) \\ \text{а} & \alpha & \text{aa} & \text{а}\alpha & \alpha\alpha & & \end{array}$$

где буквам в нижней строке, обозначающим аллели и генотипы, соответствуют их частоты, расположенные в верхней строке. Теперь сыграем в игру 10 раз подряд и пересчитаем частоту встречаемости генотипов в 10-м поколении. Полученный результат подтвердится: частоты встречаемости будут такими же, как и в приведенной выше формуле (1).

Повторим игру с начала, только теперь определим условия иначе, а именно: р и q не равны у особей мужского и женского полов. Определив частоты встречаемости исходных генотипов в первом поколении потомков, мы обнаружим, что найденные частоты не соответствуют формуле (1). Создадим еще одно поколение, опять пересчитаем генотипы и обнаружим, что во втором поколении частоты встречаемости исходных генотипов вновь соответствуют этой формуле. Повторим игру еще раз, но теперь вместо двух альтернативных форм гена А зададим три — а, α, и а<sup>0</sup>, частоты встречаемости которых равны, соответственно, р, q и z и примерно одинаковы у особей мужского и женского полов. Пересчитав частоты встречаемости исходных генотипов во втором поколении, обнаружим, что:

$$\begin{array}{ccccccccccc} (p + q + z)^2 & = & p^2 & + & q^2 & z^2 & + & 2pq & + & 2pz & + & 2qz & (2) \\ \text{а} & \alpha & \text{а}^0 & \text{aa} & \alpha\alpha & \text{а}^0\text{а}^0 & \text{а}\alpha & \alpha\text{а}^0 & \alpha\alpha^0 & \end{array}$$

Создадим еще несколько поколений и пересчитаем опять — частоты исходных генотипов не изменятся.

### **Подведем итоги:**

- ожидаемые частоты исходных генотипов в производных поколениях описываются путем возведения в квадрат многочлена, являющегося суммой частот аллелей в популяции (иными словами, частоты генотипов связаны с частотами генов квадратичными соотношениями);
- частоты генотипов остаются неизменными из поколения в поколение;
- при случайном скрещивании ожидаемые частоты исходных генотипов достигаются за одно поколение, если частоты аллелей у двух полов одинаковы, и за два поколения, если у двух полов в первом поколении частоты различны.

Воспроизведенные зависимости впервые были описаны в начале прошлого века (1908) независимо друг от друга английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом. В их честь эта закономерность была названа законом Харди–Вайнберга (иногда используются другие термины: равновесие Харди–Вайнберга, соотношение Харди–Вайнберга).

Если в естественной популяции наблюдаемые частоты встречаемости определенных генов соответствуют частотам, теоретически ожидаемым на основании закона Харди–Вайнберга, то о такой популяции говорят, что она находится в состоянии равновесия по Харди–Вайнбергу.

Закон Харди–Вайнберга имеет две составляющие, из которых одна говорит о том, что происходит в популяции с частотами аллелей, а другая — с частотами генотипов, содержащих данные гены, при переходе от поколения к поколению.

Равенство Харди–Вайнберга не учитывает воздействия множества внутренних и внешних факторов, определяющих состояние популяции на каждом шагу ее эволюционного развития. Закон Харди–Вайнберга выполняется, когда в популяции:

- отсутствует мутационный процесс;
- отсутствует давление отбора;
- популяция бесконечно велика;
- популяция изолирована от других популяций и в ней имеет место панмиксия (случайный подбор родительских пар).

Обычно процессы, определяющие состояние популяции, разбиваются на две большие категории — те, которые влияют на генетический профиль популяции путем изменения в ней частот генов (естественный отбор, мутирование, случайный дрейф генов, миграция), и те, которые влияют на генетический профиль популяции путем изменения в ней частот встречаемости определенных генотипов (ассортативный подбор супружеских пар и инбридинг).

ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ  
НА ИЗМЕНЕНИЕ ЧАСТОТ  
АЛЛЕЛЕЙ В ПОПУЛЯЦИИ

1. Виды процессов, изменяющих частоты генов в популяции (возмущающие процессы)
2. Мутации как источник генетической изменчивости
3. Миграция
4. Случайный дрейф генов
5. Естественный отбор

## 1.

**К**ак уже упоминалось, закон Харди–Вайнберга описывает популяции в состоянии покоя. В этом смысле он аналогичен первому закону Ньютона в механике, согласно которому любое тело сохраняет состояние покоя или прямолинейного равномерного движения, пока действующие на него силы не изменят это состояние.

**Закон Харди–Вайнберга гласит:** при отсутствии возмущающих процессов частоты генов в популяции не изменяются. Однако в реальной жизни гены постоянно находятся под воздействием процессов, изменяющих их частоты. Без таких процессов эволюция просто не происходила бы. Именно в этом смысле закон Харди–Вайнберга аналогичен первому закону Ньютона — он задает точку отсчета, по отношению к которой анализируются изменения, вызванные эволюционными процессами. К последним относятся мутации, миграции и дрейф генов.

## 2.

**М**утации служат источником генетической изменчивости, но их частота крайне низка. **Мутирование** — процесс чрезвычайно медленный, поэтому если мутирование происходило бы само по



себе, а не в контексте действия других популяционных факторов (например, дрейфа генов или миграции), то эволюция протекала бы невообразимо медленно. Приведем пример.

Предположим, существуют два аллеля одного локуса (т. е. два варианта одного гена) —  $a$  и  $\alpha$ . Допустим, что в результате мутации  $a$  превращается в  $\alpha$ , а частота этого явления —  $v$  на одну гамету за одно поколение. Допустим также, что в начальный момент времени (до начала процесса мутации) частота аллеля  $\alpha$  равнялась  $p_0$ . Соответственно, в следующем поколении  $v$  аллелей типа  $a$  превратятся в аллели типа  $\alpha$ , а частота аллеля будет равна  $p_1 = p_0(1 - v)$ . Во втором поколении доля  $v$  оставшихся аллелей  $a$  (частота встречаемости которых в популяции теперь составляет  $p_1$ ) снова мутирует в  $\alpha$ , а частота  $a$  будет равна

$$p_2 = p_1(1 - v) \times (1 - v) = p_0(1 - v)^2.$$

По прошествии  $t$  поколений частота аллеля  $a$  будет равна:

$$p_0(1 - v)^t.$$

Поскольку величина  $(1 - v) < 1$ , то очевидно, что с течением времени частота встречаемости аллеля  $a$  уменьшается.

Однако все определяется величиной  $v$ . В естественных условиях она чрезвычайно мала и составляет примерно  $10^{-5}$ .

В таком темпе, для того чтобы изменить частоту аллеля  $a$  от 1 до 0,99, потребуется примерно 1000 поколений; для того чтобы изменить его частоту с 0,50 до 0,49 — 2000 поколений, а с 0,10 до 0,09 — 10 000 поколений.

Таким образом, для того чтобы мутации сами по себе привели к сколько-нибудь значительному изменению частот аллелей, требуется чрезвычайно много времени.

### 3.

**М**играцией называется процесс перемещения особей из одной популяции в другую и последующее скрещивание представителей этих двух популяций. Миграция обеспечивает «поток генов», т. е. изменение генетического состава популяции, обусловленное поступлением новых генов.

В качестве примера рассмотрим некую локальную популяцию А, членов которой будем называть старожилами, и популяцию Б, членов которой назовем мигрантами. Допустим, что доля

последних в популяции равна  $\mu$ , так что в следующем поколении потомство получает от старожилов долю генов, равную  $(1 - \mu)$ , а от мигрантов — долю, равную  $\mu$ . Сделаем еще одно допущение, предположив, что в популяции, из которой происходит миграция, средняя частота аллеля  $a$  составляет  $P$ , а в локальной популяции, принимающей мигрантов, его исходная частота равна  $p_0$ . Частота встречаемости аллеля  $a$  в следующем (смешанном) поколении в локальной популяции (популяции-реципиенте) составит:

$$p_1 = (1 - \nu) p_0 + \mu P = p_0 - \mu (p_0 - P).$$

Другими словами, новая частота аллеля равна исходной частоте аллеля ( $p_0$ ), умноженной на долю старожилов  $(1 - \mu)$  плюс доля пришельцев ( $\mu$ ), умноженная на частоту их аллеля ( $P$ ). Применяв элементарные алгебраические приемы и перегруппировав члены уравнения, находим, что новая частота аллеля равна исходной частоте ( $p_0$ ) минус доля пришельцев  $M(\mu)$ , умноженная на разность частот аллелей у старожилов и пришельцев ( $p_0 - P$ ).

За одно поколение частота аллеля  $a$  изменится на величину  $\Delta P$ , рассчитываемую по формуле:  $\Delta P = p_1 - p_0$ . Подставив в это уравнение полученное выше значение  $p_1$ , получим:

$$\Delta P = p_0 - \mu (p_0 - P) - p_0 = -\mu (p_0 - P).$$

Говоря иначе, чем больше доля пришельцев в популяции и чем больше различие в частотах аллеля  $a$  у представителей популяции, в которую иммигрируют особи, и популяции, из которой они эмигрируют, тем выше скорость изменения частоты этого аллеля. Отметим, что  $\Delta P = 0$  только тогда, когда нулю равны либо  $\mu$ , т. е. миграция отсутствует, либо  $(p_0 - P)$ , т. е. частоты аллеля  $a$  совпадают в обеих популяциях. Следовательно, если миграция не останавливается и популяции продолжают смешиваться, то частота аллеля в популяции-реципиенте будет изменяться до тех пор, пока  $p_0$  не будет равняться  $P$ , т. е. пока частоты встречаемости  $a$  не станут одинаковыми в обеих популяциях.

#### 4.

**С**лучайным дрейфом генов называется изменение частот аллелей в ряду поколений, являющееся результатом действия случайных причин, например резкого сокращения численности

популяции в результате войны или голода. Предположим, что в некоторой популяции частоты двух аллелей  $a$  и  $\alpha$  равны 0,3 и 0,7 соответственно. Тогда в следующем поколении частота аллеля  $a$  может быть больше или меньше, чем 0,3 просто в результате того, что в наборе зигот, из которых формируется следующее поколение, его частота в силу каких-то причин оказалась отличной от ожидаемой.

**Общее правило случайных процессов таково:** величина стандартного отклонения частот генов в популяции всегда находится в обратной зависимости от величины выборки — чем больше выборка, тем меньше отклонение. В контексте генетики популяций это означает, что, чем меньше число скрещивающихся особей в популяции, тем больше вариативность частот аллелей в поколениях популяции. В небольших популяциях частота одного гена может случайно оказаться очень высокой. Так, в небольшом изоляте (дункеры в штате Пенсильвания, США, выходцы из Германии) частота генов групп крови АВ 0 значительно выше, чем в исходной популяции в Германии. И напротив, чем больше число особей, участвующих в создании нового поколения, тем ближе теоретически ожидаемая частота аллелей (в родительском поколении) к частоте, наблюдаемой в следующем поколении (в поколении потомков).

## 5.

**Е**стественным отбором называется процесс дифференциального воспроизводства потомства генетически различными организмами в популяции. Фактически это означает, что носители определенных генетических вариантов (т. е. определенных генотипов) имеют больше шансов выжить и оставить потомство, чем носители других вариантов (генотипов).

Выделяются три основных типа мутаций:

- вредоносные;
- нейтральные;
- благоприятствующие.

Большинство новых мутаций, возникающих в популяции, являются **вредоносными**, так как снижают приспособленность их носителей к конкретным условиям популяционной среды. Отбор обычно действует против таких мутантов, и через некоторое время они исчезают из популяции. Данный тип отбора называется *отрицательным* (стабилизирующим). Однако существуют мутации, появление которых не нарушает функционирования организма. Приспособленность таких мутантов может быть также

высока, как и приспособленность носителей аллелей-немутантов (исходных). Эти мутации являются **нейтральными**, и естественный отбор остается равнодушным к ним, не действуя против них (дизруптивный отбор). При действии дизруптивного отбора внутри популяции обычно возникает полиморфизм — несколько отчетливо различающихся форм гена. Третий тип мутантов — **благоприятствующий** появляется крайне редко: такие мутации могут повысить приспособленность организма. В этом случае отбор может действовать так, что частота встречаемости аллелей-мутантов может повыситься. Данный тип отбора называется *положительным* (движущим) отбором.

ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ  
НА ДИНАМИКУ ИЗМЕНЕНИЯ ЧАСТОТ  
ГЕНОТИПОВ В ПОПУЛЯЦИИ

1. Инбридинг
2. Ассортативность

## 1.

**М**утации, миграция, отбор и дрейф генов влияют на динамику частот как конкретных аллелей, так и целостных генотипов. Определенные типы скрещивания влияют только на частоты генотипов. Среди этих процессов — *инбридинг* и *ассортативное скрещивание*.

Закон Харди–Вайнберга действует лишь тогда, когда скрещивание случайно и вероятность скрещивания двух генотипов равна произведению их частот. Инбридинг же представляет собой один из вариантов неслучайного скрещивания, когда потомство производится особями, являющимися генетическими родственниками друг другу. Поскольку родственные особи в генетическом отношении более сходны между собой, чем не состоящие в родстве организмы, постольку инбридинг ведет к повышению частоты гомозигот и снижению частоты гетерозигот по сравнению с теоретически ожидаемой при случайном скрещивании (хотя частоты аллелей при этом не меняются). Крайним случаем инбридинга является самооплодотворение или самоопыление — формы размножения, которые широко распространены у некоторых видов растений. Общая закономерность заключается в том, что в популяциях инбридинг повышает частоту фенотипического проявления вредных рецессивных аллелей, поскольку

повышает вероятность «встречи» двух рецессивных генов, определяющих то или иное отклонение от нормы.

Мерой генетических последствий инбридинга служит коэффициент инбридинга, представляющий собой вероятность того, что у какой-либо особи в данном локусе окажутся два аллеля, идентичные по происхождению, т. е. точные копии аллеля, имевшегося в генотипе одного из прародителей этой особи в каком-то из предшествующих поколений. Коэффициент инбридинга обычно обозначается буквой F (табл. 1).

Таблица 1

**Коэффициент инбридинга (F) в потомстве от родственных скрещиваний**

Тип скрещивания	Степень родства	F
Сиблинги	I	1/4
Дядя — племянница, тетья—племянник Двоюродные брат—сестра	II	1/8
Двоюродные дядя—племянница Двоюродные тетья—племянник Троюродные брат—сестра Троюродные дядя—племянница или троюродные тетья—племянник	III	1/32 1/64 1/128
Четвероюродные брат—сестра	IV	1/256

У растений при самоопылении коэффициент самый высокий ( $F = 1/2$ ). У человека супружеские отношения между родителями и детьми или между братьями и сестрами считаются кровосмешением. В большинстве культур существует запрет на подобные браки.

2.

**А**ссортативностью называется неслучайное заключение браков на основе сходства по любым факторам. Ассортативность практически всегда осуществляется в положительном направлении, т. е. браки в подавляющем большинстве случаев заключаются между людьми, похожими друг на друга; в супружеских парах, как правило, существует сходство по многим фенотипическим признакам.

Подобно инбридингу, ассортативность браков влияет только на частоты генотипов, но не частоты аллелей. Если мы задумаемся о влиянии отдельно взятого локуса на признак, по которому

происходит ассортативный подбор, то окажется, что ассортативность, как и инбридинг, снижает гетерозиготность. Иными словами, в результате ассортативности гомозиготы заключают браки с гомозиготами, а гетерозиготы в каждом поколении производят одну или несколько гомозигот. В конечном счете, если ассортативность выражена достаточно сильно, она может существенным образом снизить генетическую изменчивость в популяции. Например, различия по росту и весу представляют собой в основном результат влияния нескольких генов. Если бы признак роста не был бы существенным фактором при выборе спутников жизни и высокие женщины выходили бы замуж за невысоких мужчин также часто, как и за высоких, то потомки высоких женщин были бы среднего роста. Однако это не так. Ассортативность браков представляет собой одну из самых интересных проблем психогенетики. Ее механизм еще не понят, однако хорошо известен тот факт, что наличие ассортативности изменяет популяционное распределение значений по фенотипу, по которому наблюдается ассортативность. Поэтому, проводя исследование любого признака, по которому наблюдается ассортативность, исследователи стремятся учитывать в статистическом анализе корреляции между супругами.

## ПОНЯТИЕ О СРЕДОВЫХ ВЛИЯНИЯХ НА ВАРИАТИВНОСТЬ ПРИЗНАКА

1. Средовые воздействия на формирующуюся индивидуальность, типы сред
2. Общая среда
3. Индивидуальная среда

### 1.

**И**ндивидуум (носитель генотипа) существует не в вакууме, а среди подобных ему индивидуумов. Кроме того, сам генотип чрезвычайно открыт и крайне чувствителен к любому оказываемому на него влиянию. Изучение генотипа невозможно без изучения среды, в которой он находится.

Время противопоставления «двух факторов» — генов и среды — осталось позади. Сегодня мы знаем достаточно для того, чтобы утверждать: формирующаяся индивидуальность не делится на то, что в ней от среды, и на то, что — от генотипа. Развитие по сути своей является процессом переплетения и взаимодействия генов и среды, развитие — и есть их взаимодействие.

При изучении генотипа в его средовом контексте исследователи выделяют два класса влияний:

- влияния среды;
- генотип-средовые влияния, т. е. совместные, сопряженные влияния среды и генотипа.

Для психолога одним из наиболее интересных аспектов психогенетики является ее способность дать надежную информацию о наличии и степени средовых влияний на формирование исследуемого признака. Психогенетические исследования могут не только определить, влияет ли среда на развитие и проявление этого признака (и если да, то в какой степени), но и указать конкретный класс средовых влияний, в котором надо искать определенный содержательный фактор, являющийся критической средовой переменной для анализируемого признака. Например, психогене-



нетическое исследование может определить, что популяционная изменчивость по интеллекту зависит от общесемейной среды, и тем самым направить исследовательскую работу психологов на поиск конкретных компонентов именно этой среды (например, социально-экономических характеристик семьи), значимых для формирования интеллекта. В рамках теоретической психогенетической модели исследователи выделяют два основных типа средовых влияний: общие и индивидуальные.

## 2.

**Т**ермином «общая среда» (синонимы — общесемейная, межсемейная, систематическая, семейная, разделенная; чаще всего обозначается символом  $E_s$ -shared или  $E_c$ -common, общая) описываются типы средовых влияний, одинаковых для членов изучаемых пар родственников (родители—дети, сиблинг—сиблинг и т. д.). Выделяют два класса общих средовых влияний:

- общесемейная среда, характеристики которой различны в разных семьях, но едины для всех членов одной семьи (социально-экономический статус семьи, уровень образования родителей, жилищные условия, исповедуемая семьей религия и т. п.);
- семейная среда, общая для конкретных пар членов данной семьи (близнецовая среда, среда сиблингов, родительско-детская среда и т. д.); это среда, общая только для членов данной диады (например, школьная среда близнецов, обучающихся в одном классе, будет общей для близнецов, но не для родительско-детских пар).

## 3.

**Т**ермином «индивидуальная среда» (синонимы — внутрисемейная, уникальная, специфическая, различающаяся, неразделенная, случайная; чаще всего обозначается  $E_N$ -nonshared, т. е. среда, не являющаяся единообразной для всех членов семьи) описываются типы среды, различные у разных членов одной семьи. Индивидуальные средовые характеристики — это набор тех средовых условий, влияния которых делают членов одной семьи непохожими друг на друга. Например, как ни стараются родители сиблингов относиться к ним одинаково объективно, этого никогда не случается. Индивидуальная среда включает широкий спектр разных характеристик, начиная от разнообразия пренатальных условий и кончая социально-психологическими особенностями среды, специфическими для данного индивида. Примерами таких средовых влияний могут служить характеристики круга друзей и рабочей обстановки, которые, как правило, не единообразны, специфичны для каждого члена семьи.

ГЕНО-СРЕДОВЫЕ  
ЭФФЕКТЫ

1. Генотип-средовые корреляции
2. Генотип-средовые взаимодействия
3. Ассортативность

1.  
**У**ченые давно осознали тот факт, что псевдодихотомическое разделение факторов, значимых для формирования индивидуальности, на те, которые «от генов», и те, которые от «среды», является *искусственным и упрощенным*. Помимо двух главных составляющих фенотипической дисперсии — генетической и средовой, существует несколько факторов, возникающих в результате взаимодействия (или совместных действий) среды и генов, и часто этим факторам принадлежит весьма существенная роль. **При описании гено-средовых эффектов выделяют три разных класса явлений:**

- генотип-средовые корреляции (ГС-корреляции, или ковариации);
- генотип-средовые взаимодействия (ГС-взаимодействия);
- ассортативность.

Средовые влияния, переживаемые человеком, часто не случайны, а, напротив, коррелируют с особенностями его генотипа или даже вызываются ими. Это явление было многократно описано. **Смысл генотип-средовой корреляции** хорошо передает выражение «каждому по способностям». Теоретически предполагается, что если среда достаточно разнообразна и общество предоставляет человеку возможность выбора, каждый выбирает

и получает среду, коррелирующую (положительно или отрицательно) с его генетически обусловленной индивидуальностью. Например, человек с генетически заданным медленным индивидуальным темпом едва ли выберет профессию, в которой деятельность требует высокой скорости.

**Позитивная ГС-корреляция** характеризует ситуацию двойного преимущества для носителя определенного генотипа. Так, дети композитора Иоганна Себастьяна Баха, будучи наследственно музыкально одаренными, выросли в обогащенной музыкальной среде, поскольку отец посвящал много времени их музыкальным занятиям. Семья математиков Бернулли примечательна не только наследственной математической одаренностью, но и, как следствие ее, «математизированной» средой.

Негативная ГС-корреляция отражает ситуацию регрессии к популяционному среднему, т. е. тенденцию к снижению фенотипического значения признака, например у потомков по сравнению с родителями из-за реакции среды на их генетическую индивидуальность.

В целом ГС-корреляция отражает феномен неслучайного распределения сред между различными генотипами. «Хороший генотип» обычно получает и «хорошую среду»; «плохой» может выбрать адекватную себе, но объективно «плохую» среду. Понятно, что этот феномен может исказить оценку наследуемости: в случае положительной корреляции, когда и генотип, и среда действуют в одном направлении, она может быть завышена, в случае отрицательной — наоборот, занижена. Это — существенная помеха в исследованиях, которая должна, по возможности, контролироваться.

2.

**ГС-взаимодействие** следует четко отличать от ГС-корреляции. Подобное взаимодействие ничего общего с идеей распределения «каждому по способностям» не имеет. Оно отражает непосредственный акт совместного действия, совместного влияния генов и средовых факторов на фенотип. ГС-взаимодействие описывает генетический контроль чувствительности к средовым различиям и обнаруживается в том, что один и тот же генотип в разных средах даст разные фенотипы (а разные генотипы в одной и той же среде тоже получат разное фенотипическое выражение), у человека экспериментально исследовать генотип-средовое взаимодействие невозможно. Но примером может служить генетическая сопротивляемость какому-либо заболеванию. Люди, генетически

склонные к заболеванию, не проявляют симптомов заболевания только до тех пор, пока их среда обитания свободна от патогенов. И наоборот, генетически устойчивые к заболеванию индивидуумы не проявляют симптомов заболевания даже при наличии патогена в их среде. Иначе говоря, изменение среды внесением в нее патогена оказывает весьма разные влияния на фенотипы индивидуумов, генетически склонных и генетически устойчивых к заболеванию.

### 3.

**А**ссортативностью называется неслучайное заключение браков на основе сходства по любым факторам. Исследователи, применяющие метод семьи для анализа психологических признаков, часто ссылаются на этот феномен. Мерой ассортативности принято считать корреляцию между супругами.

Высокая положительная ассортативность была обнаружена у таких признаков, как уровень образования, религиозные и политические установки, социально-экономическое положение. Умеренная ассортативность обнаружена для физических показателей и когнитивных характеристик, например когнитивных стилевых особенностей и специальных способностей.

Исследования также продемонстрировали, что личностные качества и особенности темперамента не являются значимым критерием при подборе спутника жизни: корреляции между этими признаками у супругов достаточно низки. Однако до сих пор нет исследований, в которых были бы выявлены отрицательные корреляции между супругами по какому-либо признаку.

Ассортативность может исказить оценки влияния как генетических, так и средовых составляющих фенотипической дисперсии и потому должна учитываться во многих генетико-математических моделях, где она может занижать или завышать оценки искомых параметров.

Ассортативность проявляется ярче как среди одаренных, так и среди интеллектуально отсталых людей. В группе с низким образованием и интеллектом Т.А. Думитрашку получила очень высокую ассортативность по интеллекту ( $r = 0,68$ ) и никаких корреляций по темпераменту, когнитивному стилю, креативности. В подобных случаях ассортативность увеличивает вероятность того, что произойдет «удвоение» наследуемой информации и, соответственно, потомок таких родителей унаследует двойную дозу генов, предрасполагающих к фенотипу, носителями которого являются его родители.

Все это дает возможность сформулировать гипотезу о том, что люди создают или находят определенные средовые условия, соответствующие их генотипам, а не являются пассивными «жертвами» своих генов или «доставшейся» им среды. Иными словами, индивидуальный генотип оказывается «конструктором» индивидуальной среды. Эти данные позволили американской исследовательнице С. Скарр сформулировать концепцию, получившую образное обозначение «генотип — среда», т. е. путь от генотипа к среде, обратный привычному «влиянию среды на индивидуальность».

ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ  
МЕТОД

1. Сущность метода
2. Генограмма
3. Разрешающая способность метода

**1.**  
**П**ервая работа по генетике психологических признаков «Наследственный гений» (1869) Ф. Гальтона посвящена анализу родословных выдающихся людей. Иначе говоря, в ней использован **генеалогический метод**, т. е. метод исследования семей. Он основан на простой логике: если какой-либо признак кодируется в генах, то чем ближе родство (т. е. чем больше одинаковых генов), тем более похожими друг на друга по данному признаку должны быть эти люди. Вот почему обязательное условие использования генеалогического метода — наличие родственников первой степени родства, образующих так называемую нуклеарную («ядерную») семью; к ним относятся пары родитель—потомок и сиблинг—сиблинг; они — и только они имеют в среднем 50% общих генов. Далее, с уменьшением степени родства, уменьшается доля общих генов, и по схеме метода должно снижаться сходство людей. Чем больше поколений включает в себя генеалогическое древо и чем шире круг родственников, т. е. чем оно обширнее, тем надежнее должны быть получаемые результаты.

Человек, ради которого собирается родословная (например, обладающий какой-либо редкой способностью или, в медицинской генетике, предположительно наследственным заболеванием), называется *пробандом*. Члены родословной располагаются по поколениям — строкам, которые в случае необходимости обозначаются слева римскими цифрами: от предыдущих поколений — к более

поздним; дети в каждой семье — слева направо по порядку рождения, они обозначаются либо номерами, либо годами жизни.

## 2.

**Д**ля некоторых задач, например психотерапевтических, кроме родственных отношений, важно знать и типы диадических взаимоотношений; тогда на генеалогическом древе можно обозначить и их. Такое изображение называется *генеграммой*. «**Генеграмма** — это формат для изображения семейного древа, которое регистрирует информацию о членах семьи и их связях по крайней мере в пределах трех поколений. Генеграмма изображает семейную информацию графически таким способом, который дает образ комплексного семейного паттерна и является дополнительным источником для предположения о том, как клиническая проблема может быть связана с семейным контекстом и с динамикой одного и другого по времени». Такая генеграмма фиксирует и структуру семьи, и взаимоотношения внутри нее. Предлагая для обозначения последних графические символы, М. Макголдрик и Р. Герсон пишут, что, несмотря на неопределенность многих дискриптов внутрисемейных отношений (например, что считать конфликтными отношениями?) и даже на разное понимание одного и того же психологического феномена медиками, принадлежащими к разным традициям врачевания, эти символы в клинической практике полезны.

## 3.

**Р**азрешающая способность генеалогического метода как способа выделения генетического и средового компонентов фенотипической дисперсии психологического признака очень невелика.

Констатируемое в исследовании сходство членов нуклеарной семьи по психологическим признакам может иметь и генетическое, и средовое происхождение. То же можно сказать и о снижении сходства при снижении степени родства: как правило, в таком случае мы имеем дело с разными семьями, т. е. речь идет об уменьшении не только количества общих генов, но и о разной семейной среде. Это означает, что снижение сходства в парах людей, связанных более далеким родством, тоже не является доказательством генетической детерминации исследуемого признака: в таких парах ниже генетическая общность, но одновременно выше средовые различия.

Все это приводит к выводу о том, что семейное исследование само по себе, без объединения с другими методами, имеет очень низкую разрешающую способность и не позволяет надежно «развести» генетический и средовой компоненты дисперсии психологического признака.

МЕТОД ПРИЕМНЫХ  
ДЕТЕЙ

1. Сущность метода
2. Две схемы метода (полная и частичная)
3. Ограничения метода

**П**ервая работа, выполненная с помощью этого метода, вышла в свет в 1924 г. Результаты с точки зрения авторов говорят о том, что интеллект приемных детей больше зависит от социального статуса биологических родителей, чем приемных. Однако эта работа имела ряд методических изъянов, что затруднило содержательный анализ исследования.

Через 25 лет, в 1949 г., появилась первая работа, сделанная по полной схеме метода. Сейчас, несмотря на некоторую критику, метод приемных детей является теоретически наиболее чистым методом психогенетики, обладающим максимальной разрешающей способностью. Логика его проста: в исследование включаются дети, максимально рано отданные на воспитание чужим людям-усыновителям, их биологические и приемные родители. С первыми дети имеют как родственники I степени в среднем 50% общих генов, но не имеют никакой общей среды; со вторыми, наоборот, имеют общую среду, но не имеют общих генов. Тогда при оценке сходства исследуемого признака в парах ребенок  $x$  биологический родитель и ребенок  $x$  усыновитель мы должны получить следующую картину: больший удельный вес генетических детерминант проявится в большем сходстве ребенка со своим биологическим родителем; если же превалят средовые



воздействия, то, напротив, ребенок будет больше похож на родителя-усыновителя.

Таков базовый вариант метода. Сходство биологических родителей с их отданными на воспитание детьми дает достаточно надежную оценку наследуемости; сходство же усыновленных детей с приемными родителями оценивает средовый компонент дисперсии. Для контроля желательно включить в исследование обычные семьи — родных родителей и детей, живущих вместе. Один из очень интересных и информативных вариантов метода — исследование так называемых приемных (сводных) сиблингов, т. е. нескольких детей-неродственников, усыновленных одной семьей. Учитывая, что такие дети не имеют общих генов, их сходство (если оно обнаруживается) может быть результатом только действия общесемейной среды.

**2.**  
**В**ыделяют две схемы этого метода: полную и частичную. Первая предполагает объединение данных, полученных в двух группах: разлученных родственников (биологические родители и их отданные усыновителям дети; разлученные сиблинги) и приемных сиблингов; вторая — либо одну, либо другую группу данных.

В первом случае, как пишет Р. Пломин, есть «генетические» родители (биологические родители и их отданные дети), «средовые» родители (усыновители со своими приемными детьми) и в качестве контроля дополнительная группа «генетические плюс средовые» родители (обычная биологическая семья). Сопоставление этих трех групп позволяет надежно «развести» факторы, формирующие семейное сходство.

Необходимым условием использования метода приемных детей является широкий диапазон (желательно — репрезентативный популяционному) средовых условий в семьях-усыновительницах либо, наоборот, уравнивание этих семей по тем или иным характеристикам (например, по высокому интеллекту приемных родителей или по их воспитательским стилям) с последующим сопоставлением индивидуальных особенностей усыновленных ими детей от биологических родителей, имевших полярные значения исследуемого признака. Например, показано, что, во-первых, дети биологических родителей с низким интеллектом, попавшие в хорошую среду, имеют интеллект значительно выше того, который мог быть предсказан по IQ родителей, но, во-вторых, в одинаково хорошей среде семей-усыновительниц распре-

деление оценок интеллекта приемных детей существенно зависит от интеллекта биологических родителей; если они имели высокие ( $> 120$ ) баллы IQ, 44% детей имеют столь же высокий интеллект, и никто не имеет оценку ниже 95 баллов; если же биологические родители имели  $IQ < 95$  баллов, то у 15% детей IQ тоже ниже 95 баллов, и никто не имеет  $> 120$  баллов. Иначе говоря, в одинаково хорошей среде распределение оценок IQ приемных детей сдвинуто в область высоких значений, если биологические родители имели высокий интеллект, и в сторону низких — если они имели сниженный интеллект.

**3.**  
**В**озможные ограничения метода связаны с несколькими проблемами.

*Во-первых*, насколько репрезентативна популяция та группа женщин, которая отдает детей? Но это поддается контролю. Например, в самой большой программе — Колорадском исследовании приемных детей — все участники (245 биологических родителей, их отданных детей и усыновителей, а также 245 контрольных семей, имевших биологических и приемных сиблингов) оказались репрезентативны генеральной популяции по когнитивным характеристикам, личностным особенностям, образовательному и социально-экономическому статусу. Авторы отмечают, что, даже если по каким-либо параметрам выборки окажутся отклоняющимися от популяционных распределений, это должно быть учтено при интерпретировании результатов, но не дает повода считать метод невалидным.

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

*В-третьих*, существует проблема пренатальных влияний материнского организма на особенности будущего ребенка, которые должны повышать сходство матери и отданного ребенка за счет внутриутробных, но средовых, а не генетических факторов. Если это так, то сходство биологической матери с отданным ребенком может иметь негенетическое происхождение. Вследствие этого

некоторые исследователи считают даже, что метод приемных детей весьма информативен для изучения различных пренатальных средовых влияний, но не для решения проблемы генотип-среда. Однако, по мнению Р. Пломина и его соавторов, хорошим контролем может служить сопоставление корреляций в парах «отданный ребенок  $\times$  биологическая мать» и «отданный ребенок  $\times$  биологический отец». Понятно, что в последнем случае внутриутробные негенетические влияния исключены.

В нашей стране использовать данный метод невозможно, поскольку в РФ существует гарантированная законом тайна усыновления. Это означает, что исследователь не вправе добиваться сведений ни о приемных детях, ни тем более об их биологических родителях.

МЕТОД  
БЛИЗНЕЦОВ

1. История становления метода
2. Сущность базового метода
3. Диагностика зиготности
4. Ограничения метода: пренатальные факторы
5. Ограничения метода: постнатальные факторы
6. Репрезентативность метода

**У**влечение близнецами было довольно характерным явлением в науке конца XIX—начала XX в. Изучали их биологию, патологию, происхождение и т. д. Близнецовые методы находим мы и у многих известных психологов того времени. Например, Э. Торндайк исследовал 15 пар близнецов и их одиночнорожденных братьев и сестер по ряду тестов, включавших арифметические, словарные и т. д.; корреляции сиблингов по этим тестам колебались в пределах 0,3—0,4, а близнецов — 0,71—0,90. Результаты исследования привели Торндайка к выводу о выраженной роли наследственности в психических особенностях. Однако в данном случае сопоставлялась группа близнецов в целом с группой одиночнорожденных, т. е. близнецовый метод в его современном виде еще не оформился (работа опубликована в 1905 г.).

Первой же, собственно, психогенетической работой, выполненной по близкой к современной схеме метода, было исследование С. Мерримана. Он диагностировал интеллект тестом Стенфорд—Бине у близнецов 5—9 и 10—16 лет, выделив среди них два типа: «дубликатные» и «братские». Оказалось, что сходство однополых близнецов существенно выше (0,87), чем разнополых, а у последних оно такое же же, как у сиблингов (0,50). Мерриман считал, что более высокое сходство однополых пар объясняется включением в эту группу «дубликатных» близнецов. Следовательно, было

необходимо разделить выборку однополых близнецов на два типа, для чего ученый предложил использовать критерии физического сходства. Выяснилось, что выделенная таким способом подгруппа близнецов, т. е. однополые и похожие настолько, что их путали, имела внутривариационную корреляцию по баллам IQ, равную 0,99!

Окончательное оформление метод близнецов получил благодаря главным образом работам Г. Сименса. *Во-первых*, он предложил тот базовый вариант метода, который и стал одним из главных инструментов современной психогенетики, а именно — сопоставление внутривариационного сходства моно- и дизиготных близнецов (МЗ, ДЗ), и, *во-вторых*, разработал надежный метод диагностики зиготности, предполагающий одновременную оценку множества признаков, а не отдельных, как делали раньше. Этот метод стал называться *полисимптоматическим методом* (или методом полисимптоматического сходства).

## 2.

**С**овременный метод близнецов выглядит следующим образом. Существуют два типа близнецов — **монозиготные (МЗ)** и **дизиготные (ДЗ)**. Монозиготные близнецы развиваются из одной яйцеклетки, оплодотворенной одним спермием, т. е. из одной зиготы. В норме из зиготы у человека развивается один плод, но по каким-то причинам, до сих пор науке не совсем ясным, иногда на ранних стадиях деления зигота дает начало двум эмбриональным структурам, из которых далее развиваются два полноценных человеческих организма. При этом законы деления зиготы таковы, что каждый эмбрион получает точную половину родительских генов; МЗ близнецы — единственные люди на Земле, имеющие одинаковые наборы генов. Дизиготные близнецы с точки зрения генетической — сиблинги, родные братья и сестры. Они развиваются из двух оплодотворенных яйцеклеток, т. е. из двух зигот; отличие от обычной нормы заключается только в одновременном развитии и рождении двух, а не одного ребенка. ДЗ имеют в среднем, как и сиблинги, 50% общих генов, причем, хотя это количество может сильно колебаться, подавляющее большинство ДЗ пар имеют 45—55% таковых.

Одновременно постулируется равенство средовых воздействий в парах МЗ и ДЗ: считается, что сиблинги и МЗ, и ДЗ, будучи детьми одной семьи, одного возраста и одного пола (разнополые пары в исследование обычно не включаются), развиваются в одной и той же среде, и, следовательно, ее влияние на формирование индивидуальных особенностей психики одинаково для членов и МЗ, и ДЗ пар.

В таком случае исследователь получает идеальную схему двухфакторного эксперимента: влияния одного фактора (среды) уравниваются, что и позволяет выделить и оценить влияние второго фактора (наследственности). Операционально это означает, что внутриспарное сходство генетически идентичных МЗ близнецов должно быть выше такового у неидентичных ДЗ, если исследуемый признак детерминирован наследственностью: одинаковая наследственность — похожие значения признака МЗ; разная наследственность (ДЗ) — сходство близнецов пары ниже. Это и есть базовый вариант близнецового метода. Заключение о наличии генетического компонента в вариативности признака выносится в том случае, если корреляция МЗ надежно выше корреляции ДЗ; их относительное равенство независимо от абсолютных величин говорит о средовой обусловленности.

### 3.

**Н**адежная диагностика зиготности имеет решающее значение. Основаниями для диагноза служит ряд наследственно заданных признаков, не изменяющихся под влиянием средовых воздействий, к ним относятся: цвет глаз и волос, форма губ, ушей, носа и ноздрей, дерматоглифический рисунок и т. д. Иногда проводится биохимический анализ крови, но он дает результаты, высоко совпадающие (выше 90 %) с оценкой по соматическим признакам, и нечасто включается в массовые исследования. Наконец, при обследовании больших контингентов близнецов можно использовать опросник, адресованный родителям или другим экспертам; он включает вопросы о сходстве внешних черт близнецов, о том, например, путают ли их другие люди. Совпадение такого диагноза с результатами иммунологического анализа тоже весьма высоко — 90 % и выше.

Конечно, всегда остается некоторая, хотя и небольшая, вероятность ошибки.

Сейчас появилась возможность оценивать так называемые ДНК-«фингерпринты» — индивидуальные последовательности оснований ДНК, уникальные у каждого человека. Это — абсолютное доказательство идентичности обследуемых.

Ограничения метода близнецов связаны с двумя группами факторов: пре- и постнатальными.

### 4.

**П**ренатальные факторы заключаются в следующем. В зависимости от того, как рано зигота начала делиться на две эмбриональные структуры, МЗ близнецы могут иметь разные сочетания

околоплодных оболочек: отдельные амнионы, но один хорион: обе оболочки могут быть отдельными и т. д. В некоторых случаях, а именно когда пара МЗ близнецов развивается в одном «комплекте» оболочек, может сложиться ситуация, в которой один близнец может иметь лучшее кровоснабжение, чем другой. Это приведет к большей зрелости и большему весу при рождении, а потом — к лучшему развитию этого близнца в начальном периоде онтогенеза.

Б. Прайс, детально исследовавший данный феномен, говорит о «первичных искажениях» в близнецовых исследованиях. Основаниями для этого послужили, главным образом клинические данные. Так, из 22 пар МЗ близнецов, направленных в клинику из-за низкой успеваемости в школе, 13 — монохорионные. Более тяжелый близнец имел более высокие баллы. Позже на дополнительных 14 парах был получен тот же результат, как и в другой работе на 9 парах близнецов, в которых разница в весе составляла не менее 25%.

Это означает в свою очередь, что внутрипарное сходство МЗ близнецов снижается за счет физиологических, а не генетических различий — один из случаев, когда можно говорить о врожденных, но не наследственных особенностях. В исследованиях это снизит внутрипарную корреляцию МЗ и, соответственно, неоправданно уменьшит коэффициент наследуемости.

Правда, в некоторых работах связь между психологическими переменными и весом при рождении либо отсутствует, либо констатируется только при большой разнице в весе — порядка 2—3 кг. Так, в исследовании С. Скарр, проведенном на 24 парах здоровых МЗ близнецов, корреляция веса с психологическими переменными равна всего 0,20. В большом исследовании Р. Рекорд с коллегами, охватившем всех близнецов, родившихся в Бирмингеме в 1950—1954 гг. (1242 пары), значимыми для психического развития оказались только различия в 2—3 кг. Правда, зиготность не диагностировали, но отдельная оценка одно- и разнополых пар различий между ними не выявила.

Интересный подход к решению этой проблемы дается в работе Н. Бреланда. Время деления зиготы устанавливалось по эффекту зеркальности: если близнецы зеркальны, например правша и левша, то это означает, что оно произошло поздно, после установления латеральной доминантности. Тогда пара близнецов должна иметь наиболее неблагоприятные условия — один «комплект» всех трех околоплодных оболочек. Полученные у 365 пар близнецов, конкордантных по доминирующей руке, и у 116 пар дискордантных (зеркальных) оценки по тесту школьной успешности

существенных различий между этими группами не обнаружили. **Вывод** автора таков: хотя использованный метод оценки внутриутробных факторов приблизителен, все же можно считать, что искажающих влияний на результаты близнецового метода пренатальная среда не оказывает.

## 5.

**З**начительно важнее второй источник возможных искажений в использовании близнецового метода — особенности постнатальной среды близнецов, и прежде всего вопрос о правомерности базового постулата о равенстве средовых воздействий на внутрипарное сходство МЗ и ДЗ. Если он ошибочен, то метод просто не работает. Например, если бы выяснилось, что МЗ близнецы имеют более сходную среду, чем ДЗ, то более высокие внутрипарные корреляции первых по психологическим чертам могли бы объясняться не только идентичностью генотипов, но и равенством средовых влияний, т. е. «развести» действие этих факторов было бы невозможно, а коэффициент наследуемости оказался бы завышенным.

Есть ли основания для сомнений в правильности данного постулата? В общем есть: как показали многие исследования, МЗ близнецы чаще, чем ДЗ, бывают вместе, имеют один круг друзей, одинаковые хобби и т. д., с ними более сходно обращаются родители.

Такого рода данные заставляют предполагать, что, *во-первых*, среда у МЗ близнецов все-таки более похожа, чем у ДЗ, и, *во-вторых*, что родители более сходно обращаются со своими детьми — МЗ близнецами, чем с ДЗ. Но одновременно существуют данные, говорящие об отсутствии серьезных различий в парах МЗ и ДЗ близнецов по особенностям их внутрипарных взаимодействий, значимых для формирования психологических признаков.

Таким образом, социальная ситуация развития близнецов многозначна: в ней существуют и такие факторы, которые одинаковы в парах МЗ и ДЗ; и такие, которые чаще встречаются у МЗ близнецов. В.В. Семенов отмечает, что при изучении психологии близнецов обычно анализируют три фактора:

- сходство, создаваемое у МЗ близнецов идентичностью их генотипов;
- сходство, придаваемое им средой в широком смысле слова;
- несходство, порождаемое распределением ролей в паре.

Согласно Р. Заззо специфика ситуации заключается в том, что близнецы чувствуют себя скорее членами пары, чем отдельными



личностями; формирующийся в результате эффект «близнецовости» может оказать существенное влияние на психологические особенности близнецов (например, именно этим влиянием объясняется, по Заззо, формирование робости как личностной черты). «Парность» детей-близнецов может проявляться уже в раннем детстве; иногда в речи детей-близнецов в отличие от однояйцевых сначала появляется местоимение «мы» и лишь позже — «я»; это означает, что они прежде всего выделяют себя из внешнего мира как пару и только затем — как отдельных людей. Р. Заззо описывает случаи, когда близнец воспринимал даже собственное отражение в зеркале как образ своего соблизнеца.

Все это иногда интерпретируется как обстоятельства, компрометирующие метод. Однако для того, чтобы принять такое заключение, необходимо решить, по крайней мере, один вопрос: Большое сходство среды (в частности, родительского воспитания) в парах МЗ — это фактор, создающий их психологическое сходство или, наоборот, отражающий их генетическую идентичность? Иначе говоря, средовое сходство — причина или следствие?

Сведения по этому поводу содержатся в работах С. Скэрра, Х. Литтона, Дж. Лозлина и Р. Никольса. Во всех случаях был использован остроумный прием: выясняли, как обращаются со своими детьми-близнецами родители, имеющие неверное представление об их зиготности — в соответствии с их истинной генетической общностью или с собственной субъективной установкой. Если мнение родителей о генетическом сходстве/несходстве детей является продуктивной средовой детерминантой, то мнимые МЗ (т. е. реальные ДЗ) пары должны иметь большее сходство, чем ДЗ, у которых родительский и объективный диагнозы совпадают, а с реальными МЗ близнецами, принимаемыми за ДЗ, должны обращаться, наоборот, менее одинаково.

Таких пар, родители которых имеют ложное представление о зиготности своих детей-близнецов, немного, поэтому во всех работах выборки невелики. Однако результаты поразительно однообразны: родители обращаются с детьми в соответствии с их истинной зиготностью, а не со своим ложным мнением.

Согласно работам названных авторов оценка, даваемая родителями своим детям-близнецам, отражает истинную зиготность, а не их субъективные представления о генетическом сходстве/несходстве детей. Иначе говоря, более похожее обращение родителей с детьми-монозиготами есть следствие, реакция на их генетическую идентичность, а не внешняя причина, формирующая негенетическое внутрипарное сходство МЗ близнецов и тем самым завышающая оценку наследуемости.

**П**еречисленные ограничения метода ставят еще один вопрос: Насколько выборка близнецов репрезентативна популяции одиночнорожденных людей того же возраста? Это необходимо знать, ибо, если близнецы образуют по исследуемому признаку отдельную группу, полученные на них данные не могут быть перенесены на остальную популяцию. Однако этот весьма серьезный вопрос решаем: дескриптивные статистики (средние величины, дисперсии и т. д.) близнецовой выборки необходимо сопоставить с такими же, полученными на выборке одиночнорожденных. Отсутствие статистически значимых различий между ними будет говорить о том, что близнецы являются полноправными представителями своей возрастной, половой и так далее группы, и, следовательно, перенос полученных выводов на популяцию одиночнорожденных правомочен.

РАЗНОВИДНОСТИ МЕТОДА  
БЛИЗНЕЦОВ

1. Метод разлученных близнецов
2. Метод семей МЗ близнецов
3. Метод контрольного близнеца
4. Метод близнецовой пары

## 1.

**Э**тот метод заключается в оценке внутриварного сходства исследуемого признака у близнецов, разлученных в детстве и, следовательно, воспитывавшихся в разных средах. Наибольшую ценность представляют пары МЗ близнецов (МЗр), разлученных в первые месяцы или годы жизни: два генетически одинаковых человека растут в разных средовых условиях; тогда их сходство, если оно констатируется, не может быть объяснено сходством среды, а получаемые корреляции есть непосредственная мера наследуемости признака. Это — своеобразный «критический эксперимент» психогенетики.

Первая женская пара разлученных в возрасте 1 месяца МЗ близнецов описана П. Попенье и вслед за ним обследована Х. Мюллером, когда женщинам было по 30 лет. Они имели сильно различающееся школьное образование (разница в 9 лет обучения) и очень близкие оценки интеллекта (с разницей всего в 1 балл). Мюллер первым оценил значимость этой «экспериментальной модели», подаренной жизнью, о чем свидетельствует даже подзаголовок его статьи: «Предел, до которого умственные черты не зависят от наследственности, — как он тестируется в случае идентичных близнецов, воспитанных порознь».

Критика этого варианта близнецового метода касается оценки действительного различия сред, в которых воспитывались

разлученные МЗ близнецы. Достаточно часто разлученные близнецы воспитываются в родственных семьях, видятся друг с другом, иногда даже посещают одну и ту же школу. Анализ данных Д. Шилдса, произведенных Л. Кэмином, показал, что все эти обстоятельства повышают сходство МЗ близнецов. Работа Л. Кэмина ценна тем, что она обратила внимание на необходимость оценки реальных форм разлучения МЗ близнецов.

Поскольку разные аспекты среды значимы для разных аспектов развития и средовые влияния опосредуются индивидуальностью ребенка (гипотеза средовой и органической специфичности), оценка средовых параметров не должна быть глобальной.

Поэтому, *во-первых*, здесь вновь встает вопрос о релевантности параметров среды изучаемому признаку, т. е. о том, какие средовые факторы надо оценивать в случае, если объектом генетического исследования является, например, интеллект; и какие — если исследуется другая психологическая черта.

*Во-вторых*, возможно, что МЗ близнецы в силу генетической идентичности «выбирают» в качестве актуальных аналогичные элементы среды, т. е. формально разные среды могут содержать сходные психологически значимые элементы, но это будет результатом, а не причиной сходства МЗ близнецов.

## 2.

**Э**тот метод называется также методом монозиготных полусиблингов (the monozygotic half-sibling method), заключается в сопоставлении детей в семьях, где матери или отцы являются монозиготными близнецами. Эти дети имеют весьма своеобразный генетический статус: тетя (или дядя) с точки зрения генетической — то же самое, что мать (или отец), т. е. они, не будучи сиблингами, не являются и двоюродными братьями и сестрами, поскольку имеют только по одному генетически различающемуся родителю, поэтому их именуют полусиблингами (half siblings).

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

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

Особый интерес вызывают эффекты цитоплазматической наследственности, которые можно обнаружить (в психологических признаках человека) пока только таким путем. Дело в том, что, помимо генов, заключенных в хромосомах ядра клетки, носителями наследственной информации являются некоторые структуры, находящиеся вне ядра, в цитоплазме клетки (соответственно, эти два вида наследственности и называются «ядерной», или хромосомной, и «цитоплазматической»). Объем цитоплазмы в женской яйцеклетке не сопоставим с ее объемом в сперматозоиде: по некоторым данным он во много тысяч раз больше в яйцеклетке, чем в спермии, состоящем практически полностью из ядра и оболочки. Вот почему все, передающееся потомству, через цитоплазматические структуры идет от матери — это и есть генетический материнский эффект.

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

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

### 3.

**Э** тот метод основан на том, что МЗ близнецы, — генетически одинаковые люди, имевшие общую эмбриональную и в обычных условиях семейную среду, — являются идеальным контролем.



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

Р. Пломин с соавторами отмечал, что таких работ очень мало — «менее дюжины», но и их тем не менее делят на три группы. В первую входят наиболее ранние работы, в которых исследуется взаимодействие между созреванием и тренировкой, при этом близнецов-партнеров обучают одному и тому же, но в разных возрастах. К данной группе относятся, например, работы А. Гезелла с сотрудниками. Во второй группе работ сравнивается эффективность разных методов обучения. Авторы третьей, наиболее обширной группы работ изучали вопрос о том, насколько существенными могут быть различия, создаваемые средой у генетически идентичных индивидуумов.

#### 4.

**Е**ще в 30-х гг. XX в. появились работы, в которых рассказывалось об особой психологической ситуации в парах близнецов, особом «эффекте пары», или «эффекте близнецовости». Основными характеристиками этой особой психологической ситуации являются две борющиеся тенденции: к идентификации со своим соблизнецом и, наоборот, к индивидуализации каждого члена пары. Первая приводит к ощущению себя сначала членом пары и лишь затем — отдельной личностью; вторая в крайних случаях может привести к выраженным конфликтным отношениям близнецов, своеобразному протесту против «второго — такого же». С возрастом первая тенденция обычно ослабевает, уступая место

второй, причем у близнецов-мужчин данный процесс происходит легче, чем у женщин.

На этом фоне существуют более тонкие оттенки внутрипарных отношений. Например, в 1934 г. Х. фон Браккен описал феномены гармонического и дисгармонического соперничества близнецов: «соревнование друг с другом» и «соревнование друг против друга». Сначала предполагалось, что первое характерно для МЗ близнецов, второе — для ДЗ, однако в дальнейшем это не подтвердилось; оба типа диадических взаимодействий встречаются и у тех и у других. Он описал и некоторые специфические для пары социальные роли: «министра внешних сношений», осуществляющего общение с внешним миром, и «министра внутренних дел» («совесть пары»). Позже ролевые отношения, существующие в повседневной жизни близнецов, были описаны итальянским исследователем Л. Геддой и другими, а в отечественной литературе — В.В. Семеновым. Они продемонстрировали, как распределение ролей влияет на оценку внутрипарного сходства и, соответственно, на величину коэффициента наследуемости.

В работах И.И. Канаева было показано, как роли «старшего» (родившегося первым) и «младшего», ведущего и ведомого, формируют различия в психологическом облике близнецов.

Однако наиболее детально близнецовую ситуацию исследовал Р. Зазо и описал ее в книге «Близнецы: пара и личность». Он ввел и само понятие «близнецовая ситуация», показал ее проявления и обосновал необходимость ее изучения. Сам Р. Зазо назвал исследование близнецовых пар «третьим методом» наряду с методами «контрастных групп» Гальтона и «контрольного близнеца» Гезелла.

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

*Вторая* задача по существу есть проверка, *во-первых*, валидности самого близнецового метода, а также постулата о равенстве средовых влияний в парах МЗ и ДЗ близнецов и, *во-вторых*, вопроса о том, репрезентативна ли среда близнецов среде, в которой развиваются одиночнорожденные дети. Если условия развития и жизни близнецов высоко специфичны, имеют собственные,

только им присущие закономерности, то близнецы перестают быть выборкой, репрезентативной общей популяцией, и не могут быть использованы для изучения общих закономерностей.

К двум указанным задачам необходимо добавить третью, связанную с жизнью самих близнецов. Чрезмерная, некомпенсируемая идентификация себя со своим соблизнецом или пары как целого, как особой «единицы», приводящая к отсутствию личной идентичности, может стать причиной формирования личностных черт, затрудняющих социальную адаптацию и в детстве, и во взрослом возрасте. Кроме того, отмеченные еще Р. Заззо и затем А.Р. Лурия особенности речевого развития близнецов, точнее формирование примитивной, синпрактической речи («криптофазия», по Заззо), может привести к отставанию и в общем интеллектуальном развитии. Поэтому изучение специфических психологических характеристик близнецовой пары необходимо и для проведения консультационной работы с родителями, имеющими детей-близнецов.



МОДЕЛЬ  
ОДНОГО ГЕНА

1. Значение генетики количественных признаков для психогенетики
2. Генотипическое значение
3. Аддитивное генотипическое значение
4. Доминантные отклонения

1.  
**С**татистика является «правой рукой» психогенетики. Психогенетика изучает вопросы наследования поведенческих признаков и психологических функций в популяциях, и по определению эта наука озабочена не отдельными индивидуальностями, а их разнообразием, т. е. популяционной изменчивостью (вариативностью) изучаемого признака. Иными словами, психогенетику интересуют вопросы, касающиеся характеристик распределений (среднего, дисперсии и других моментов распределения) индивидуальных значений по изучаемому признаку в популяции, а также вопросы о том, влиянием каких факторов — генетических или средовых — можно объяснить наблюдаемую изменчивость. Психологические признаки принадлежат к классу количественных признаков, законы наследования которых существенно отличаются от менделевских.

Генетика количественных признаков предоставляет психогенетике общую теорию, на базе которой строится методологический аппарат изучения природы индивидуальных психологических различий.

Генетика количественных признаков применительно к психологическим задачам исходит из того, что люди отличаются друг от друга по ряду сложных психологических признаков, и предлагает модель, в рамках которой межиндивидуальные различия по этим

признакам могут быть описаны в терминах фенотипической дисперсии признака в популяции, а сама фенотипическая дисперсия может быть разложена на составляющие ее генетические и средовые компоненты.

Количественные генетические модели позволяют описать измеряемые эффекты различных генотипов, возможных в отдельном взятом локусе, и суммировать эффекты всех локусов, контролирующих данный признак. Причем количество локусов, контролирующих данный признак, обычно неизвестно, и чаще всего ученые делают допущение того, что генетический контроль большинства поведенческих признаков осуществляется большим количеством генов, вклад которых в дисперсию изучаемого признака примерно одинаков. Одним из характерных признаков количественных генетических моделей является то, что они предполагают существование нормально распределенных фенотипических значений признаков, контролируемых множеством генов, эффекты которых в свою очередь опосредованы средовыми влияниями. Многолетние психологические исследования показали, что распределение большинства поведенческих признаков действительно соответствует нормальной кривой. Важно заметить, что ожидаемая от полигенной системы нормальность распределения, будучи статистически удобной и эмпирически оправданной, не зависит от количества генов, контролирующих эту систему. Как статистические характеристики, так и теоретические положения, лежащие в основе моделей количественной генетики, одинаково правомерны для моделей, содержащих 1, 2, 25 или более генов.

## 2.

**Г**енотипическим значением называется некоторое количественное значение, приписываемое определенному генотипу. В рамках простейшей дуаллельной системы ( $A$  и  $a$ ) существуют два параметра, определяющие измеряемые эффекты трех возможных генотипов ( $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ ). Этими параметрами являются параметр  $d$ , представляющий собой удвоенную разницу между гомозиготами  $AA$  и  $aa$ , и параметр  $h$ , определяющий измеряемый эффект гетерозиготы  $Aa$  таким образом, что он не является точным усредненным эффектом двух гомозигот. Средняя точка между двумя гомозиготами, точка  $m$ , отражает среднее эффектов двух гомозиготных генотипов. Графически соотношение трех генотипов показано на рис. 1. Если в локусе отсутствует доминантность, то  $h$  будет равняться нулю, а значение генотипа  $Aa$  будет соответствовать значению в точке  $m$ . При полной доминантности зна-

чение  $Aa$  будет равняться значению  $AA$ . Если же доминантность  $A$  частична, то  $Aa$  будет находиться ближе к точке  $AA$  (или  $aa$  в зависимости от направления доминантности) и значение  $h$  будет положительным.

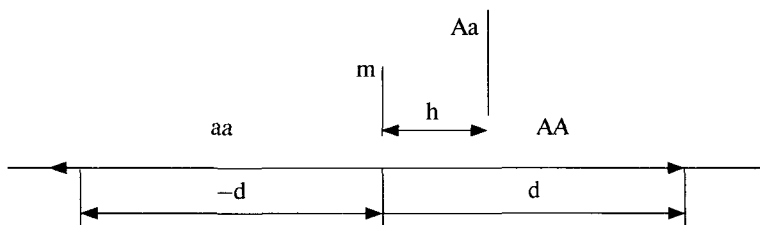


Рис. 1. Соотношение трех генотипов

### 3.

**«А**ддитивное генотипическое значение» представляет собой фундаментальное понятие количественной генетики, поскольку оно отражает, насколько генотип «истинно наследуется». Аддитивный (суммарный) эффект генов представляет собой не что иное, как сумму эффектов отдельных аллелей.

Аддитивное генотипическое значение есть генотипическое значение, обусловленное действием отдельных аллелей данного локуса. Если наличие определенного аллеля в генотипе увеличивается на 1 (как это происходит, например, в случае перехода от генотипа  $aa$  к генотипу  $Aa$ ), то аддитивное значение увеличивается на некоторую определенную величину. Эффект генотипа  $aa = -d$ , поэтому эффект аллеля (гена)  $a = \frac{1}{2}(-d)$ ; эффект генотипа  $AA = d$ , поэтому эффект аллеля  $A = \frac{1}{2}(d)$ ; соответственно, эффект генотипа  $Aa = \frac{1}{2}(d) + \frac{1}{2}(-d) = 0$ .

Заметим, что аддитивные генные значения зависят от частоты встречаемости аллелей в популяции. При отсутствии доминирования аддитивный эффект полностью определяет генотипическое значение.

Иными словами, аддитивное генотипическое значение представляет собой не что иное, как сумму вкладов каждого аллеля в генотип.

### 4.

**Д**оминантные отклонения есть мера того, насколько генотип отличается от своего ожидаемого аддитивного значения.

Доминантные отклонения — это разница между ожидаемыми и наблюдаемыми значениями генотипов. Феномен доминантности

допускает, что два аллеля одного локуса могут взаимодействовать друг с другом и тем самым менять генотипическое значение, которое наблюдалось бы в том случае, если бы они были независимы друг от друга и делали бы независимые вклады в генотипическое значение. Так, в результате взаимодействия аллелей Aa наблюдаемое генотипическое значение меньше того, которое ожидалось бы при условии полной доминантности. Напротив, значения AA и aa выше ожидаемых при допущении, что аллель A полностью доминантен по отношению к аллелю a.

Рассмотрев типы генетических влияний, определим, как частоты встречаемости аллелей, определяющие эти типы, задают среднее значение генотипа в популяции (табл. 2). Допустим, что в популяции аллели A и a встречаются с частотами p и q, соответственно.

Таблица 2

Определение среднего значения генотипа популяции

Генотип	Частота	Значение	Частота × значение
AA	$p^2$	+ d	$p^2d$
Aa	$2pq$	h	$2pqh$
aa	$q^2$	- d	$-q^2d$
			$\Sigma = d(p^2 - q^2) + 2hpq$

Тогда первая колонка в табл. 2 показывает три возможных генотипа, вторая — частоты их встречаемости в популяции (при допущении, что особи в этой популяции образуют родительские пары случайным образом) и третья — значение генотипа. Популяционное среднее получается путем умножения значений генотипа на частоту встречаемости тех аллелей, которые этот генотип составляют, и последующего суммирования значений всех трех генотипов.

Значение  $M = d(p^2 - q^2) + 2hpq$  представляет собой одновременно и фенотипическое, и генотипическое значение среднего в популяции при допущении, что средовая дисперсия в популяции равна 0. Таким образом, вклад любого локуса в популяционное среднее определяется двумя величинами: величиной d ( $p^2 - q^2$ ), приписываемой влиянию гомозиготности, и  $2hpq$ , приписываемой влиянию гетерозиготности. При отсутствии доминантности ( $h = 0$ ) значение второго термина равно 0 и, соответственно, популяционное среднее пропорционально генной частоте  $M = d(1 - 2q)$ . В случае полной доминантности ( $h = d$ ) популяционное среднее пропорционально квадрату генной частоты  $M = d(1 - 2q^2)$ .

ПОЛИГЕННЫЕ  
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МОДЕЛИ

1. Эпистатические эффекты
2. Фенотипическое значение

## 1.

**О**дним из центральных допущений генетики количественных признаков, в том числе психологических, является допущение о возможности суммирования генетических эффектов каждого локуса внутри генетической системы, включающей несколько локусов. Иными словами, если генетическая система состоит из двух локусов, А и В, то при определении генетического эффекта всей системы генетические системы А (аддитивные и доминантные) суммируются с генетическими эффектами В (аддитивными и доминантными). Кроме того, при характеристике общего генетического эффекта этой системы необходимо учитывать эффекты, возникающие в результате взаимодействия между локусами А и В. Эти эффекты называются **эпистатическими эффектами**.

Доминантность возникает в результате неаддитивных взаимодействий аллелей в одном локусе. Подобным же образом аллели разных локусов, функционируя в рамках одной генетической системы, могут взаимодействовать, приводя к возникновению так называемого эпистаза. Таким образом, в отличие от доминантности, возникающей в результате взаимодействия аллелей внутри одного локуса, эпистаз есть результат взаимодействия аллелей разных локусов.

Итак, генетические эффекты, возникающие в рамках полигенной модели, бывают трех типов: аддитивные (А), доминантные (D) и эпистатические (I). Или в формализованном виде:

$$G = A + D + I.$$

Соответственно, G представляет собой сумму всех генетических влияний в рамках полигенной системы; А — сумму всех аддитивных влияний для всех локусов, входящих в данную систему; D отражает все доминантные влияния в данной системе и I характеризует генетические влияния, которые возникают в результате взаимодействия аллелей разных локусов, включенных в данную систему.

2.

**Мы рассмотрели** представления генетики количественных признаков о генетических влияниях на формирование межиндивидуальной вариативности непрерывно распределенных признаков.

Но на распределение признаков оказывает влияние и среда. Количественная генетическая модель предполагает, что межиндивидуальная вариативность по признаку в популяции определяется как генетическими, так и средовыми факторами. Иначе:

$$P = G + E + (G \times E),$$

где P — наблюдаемые (фенотипические) значения признака в некоторой популяции. P — функция генетических (G) и средовых (E) отклонений от, соответственно, генотипического и средового средних. (G × E) — некий интеракционистский член, отражающий влияния, которые возникают в результате взаимодействия генотипа и среды (ГС-взаимодействия и ГС-корреляции).

Как известно, *популяцией* называется группа индивидов, проживающих на определенной территории, имеющих общий язык, общую историю и культуру и характерный генофонд, сформированный и сохранившийся в результате того, что члены популяции вступают в браки между собой намного чаще, чем с представителями других популяций. Члены популяции похожи друг на друга по набору морфологических, физиологических, психологических и других характеристик, называемых в генетике признаками. Измеряемое значение любого признака называется *фенотипом*, он является результатом реализации данного генотипа в данной среде.



Популяционный разброс по изучаемому признаку (популяционная вариативность признака) называется *фенотипической дисперсией* ( $V_p$ ).

Теперь запишем обе полученные формулы (для G и для P) в терминах дисперсии:

$$\begin{aligned} V_G &= \text{Cov}(G)(G) = \text{Cov}(A + D + I) = \\ &= V_A + V_D + V_I + 2 \text{Cov}(A)(I) + 2 \text{Cov}(A)(D) + 2 \text{Cov}(D)(I). \end{aligned}$$

При допущении независимости A, D, I (отсутствия корреляции между ними) члены уравнения, отражающие ковариации между этими составляющими генотипической дисперсии ( $\text{Cov}(D)(I)$  и другие), могут быть сокращены. Тогда:

$$V_G = V_A + V_D + V_I.$$

Иными словами, наблюдаемая генотипическая вариативность в популяции есть результат суммирования вариативности аддитивной, доминантной и эпистатической.

Подобным же образом в терминах дисперсии может быть записано фенотипическое разнообразие людей в популяции:

$$\begin{aligned} V_P &= \text{Cov}(P)(P) = \text{Cov}[G + E + (G \times E)][G + E + (G \times E)] = \\ &= V_G + V_E + 2 \text{Cov}(G)(E) + V_{G \times E} \end{aligned}$$

Иначе говоря, количественные психогенетические модели основаны на допущении, что популяционная фенотипическая вариативность может быть объяснена влиянием генетических ( $V_G$ ) и средовых факторов ( $V_E$ ), а также гено-средовых эффектов, возникающих в результате сопричастия этих двух факторов (генотип-средовой ковариации  $\text{Cov}(G)(E)$  и генотип-средового взаимодействия ( $V_{G \times E}$ )).

Если всю фенотипическую изменчивость принять за 100%, то вклады генотипа, среды и генотип-средовых эффектов тоже могут быть выражены в процентах. Если говорят, что вклад генотипа в формирование межиндивидуальной вариативности признака составляет 60 %, это означает, что на все остальные составляющие приходится 40 %.

Распределение фенотипических значений признака в популяции может быть представлено в виде суммы разбросов определенных значений (см. табл. 3).



## Структура фенотипической вариативности признака в популяции

Составляющая изменчивости	Символ	Значение, для которого определяется дисперсия
Фенотипическая	$V_P$	Фенотипическое значение
Генотипическая	$V_G$	Генотипическое значение
Аддитивная	$V_A$	Аддитивное значение
Доминантная	$V_D$	Доминантность
Эпистатическая	$V_I$	Значение эффекта взаимодействия генов
Средовая	$V_E$	Средовые отклонения



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ  
ЭФФЕКТЫ

1. Определение коэффициента наследуемости ( $h^2$ )
2. Два типа коэффициента наследуемости
3. Свойства коэффициента наследуемости (по Фогель и Мотульски)

## 1.

**И**зучая механизм генетического контроля того или иного признака, исследователи ставят перед собой задачу найти ответы на четыре следующих ключевых вопроса:

- Насколько сильно влияние генотипа на формирование различий между людьми?
- Каков биологический механизм этого влияния (сколько и какие гены вовлечены, каковы их функции и где, на каком участке какой хромосомы они локализованы)?
- Каковы биологические процессы, соединяющие белковый продукт генов и конкретный фенотип?
- Существуют ли какие-нибудь средовые факторы, влияние которых может привести к изменению исследуемого генетического механизма, и если существуют, то какова величина их влияния?

Описываемая модель способна выяснить, насколько сильно влияние генотипа на формирование индивидуальных различий. Влияние генотипа выражается относительной величиной, отражающей размерность вклада генов в фенотипическую дисперсию (см. табл. 4). Этой величиной является коэффициент наследуемости, вычисляемый как отношение вариативности генетической к вариативности фенотипической:

$$h^2 = V_G / V_P.$$

Экспериментальные генетические исследования, проведенные с растениями и животными, показали, что коэффициент наследуемости является суммарной величиной и включает как аддитивные, так и неаддитивные, возникающие в результате взаимодействия, генетические эффекты.

## 2.

**В**ыделяют два типа коэффициента наследуемости: один из них оценивает наследуемость в широком смысле, второй — в узком. *Первый* (его иногда называют также коэффициентом генетической детерминации) говорит о том, насколько популяционная изменчивость фенотипического признака определяется генетическими различиями между людьми. Его величина может варьироваться от 0 до 1, т. е. теоретически изменчивость признака может и совсем не зависеть от вариативности генотипов и, наоборот, полностью определяться ею; чем выше значение этого коэффициента, тем выше роль наследственности в формировании индивидуальных различий.

*Второй* коэффициент оценивает только ту долю изменчивости, которая связана с аддитивным действием генов; благодаря этому он позволяет получить сведения не о причинах популяционной изменчивости признака, а о свойствах гамет и генов, полученных потомками от своих родителей. Вот почему, например, в селекции животных и растений именно он используется при селектировании.

Для обозначения рассматриваемых коэффициентов разные авторы используют разные символы. Мы примем те, которые предложены в авторитетном руководстве «Генетика человека», написанном Ф. Фогелем и А. Мотульски. Авторы определяют наследуемость в широком смысле формулой:

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

где  $V_G$  — общая генотипическая дисперсия, включающая доминирование, эпистаз и аддитивные составляющие.

Наследуемость в узком смысле определяется формулой:

$$h^2 = V_A / V_P.$$

Таким образом, эти коэффициенты различаются только числителями дроби: если в числителе находится суммарная генотипическая вариативность в популяции ( $V_G$ ) — речь идет о наследуемости в широком смысле; если же в числителе —  $V_A$ , то имеется в виду наследуемость в узком смысле.

**К**ак и любой статистический показатель, коэффициент наследуемости предполагает определенные допущения и ограничения, поэтому интерпретироваться должен грамотно. Фогель и Мотульски выделяют три свойства коэффициента наследуемости.

Поскольку коэффициент наследуемости есть отношение, его величина может изменяться при изменении числителя (т. е. вариативности генотипов) или знаменателя (т. е. вариативности средовых условий). Он увеличивается, когда повышается генетическая дисперсия или, наоборот, снижается вариативность сред.

Оценка дисперсии основана на анализе корреляций между родственниками; этот анализ проводится по определенным правилам, но они справедливы только при допущении случайного подбора супружеских пар. Применительно к психологии человека это допущение неверно, поэтому необходимы статистические поправки на ассортативность, в противном случае возникают систематические смещения в оценке  $h^2$ .

Одно из главных допущений при вычислениях  $h^2$  — отсутствие ковариации и взаимодействия между генетическим значением и средовым отклонением, что также не всегда верно.

Таблица 4

Компоненты фенотипической дисперсии

Эффект	Обозначение	Тип эффекта
Общий средовой	$V_{CE}$ (или $V_C$ )	средовой
Уникальный средовой	$V_{EN}$ (или $V_N$ )	средовой
Генотип-средовая корреляция	$Cor_{CE}$ (или $Cov_{(G)(E)}$ )	генотип-средовой
Генотип-средовое взаимодействие	$G \times E$ (или $V_{G \times E}$ )	генотип-средовой
Ассортативность	$\mu$	генотип-средовой

## КЛАССИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ РОДСТВЕННЫХ КОРРЕЛЯЦИЙ

1. Вычисление коэффициента внутриклассовой корреляции и ошибки его измерения
2. Метод близнецов
3. Условия (допущения), при которых справедливы закономерности соотношения МЗ и ДЗ близнецов

**1.**  
**П**сихогенетиками была разработана система методов, которые позволяют оценить составляющие фенотипической дисперсии; все они построены на решении систем уравнений, описывающих сходство родственников различной степени родства.

Сходство родственников, принадлежащих к разным поколениям (предки — потомки), обычно оценивается коэффициентом корреляции Пирсона, который называют также межклассовым коэффициентом корреляции. В случае близнецов и сиблингов применяется коэффициент внутриклассовой корреляции, подчитываемый на основе дисперсионного анализа:

$$r = \frac{2(x_i - \bar{x})(x_i' - \bar{x})}{(x_i - \bar{x})^2 + (x_i' - \bar{x})^2}$$

где  $x_i'$  и  $x_i$  — значения одного и того же признака у близнецов одной пары.

Использование внутриклассовой корреляции в данном случае обусловлено тем, что нет генетического критерия для отнесения того или иного члена пары в тот или другой вариационный ряд.

В табл. 5 приведен пример вычисления внутриклассовой корреляции для МЗ близнецов.

Таблица 5

**Вычисление внутриклассового коэффициента корреляции**

Значение признака			$x_1 - x_2$	$(x_1 - x_2)^2$	$x_1 + x_2$	$(x_1 + x_2)^2$
Пары	Близнец 1 $x_1$	Близнец 2 $x_2$				
1	9	7	2	4	16	256
2	4	6	-2	4	10	100
3	3	2	1	1	5	25
4	2	1	1	1	3	9
5	4	3	1	1	7	49
СУММЫ 11 41 439						

$$R = B / (B + W); W = \sum (x_1 - x_2)^2 / (2 N),$$

где R — коэффициент корреляции; B — межпарная дисперсия признака; W — внутрипарная дисперсия признака.

$$B = \sum[\sum (x_1 + x_2)^2 - \sum (x_1 + x_2)^2] / N] / [2 (N - 1)] - W \sum / 2$$

$$W = 11 / 2 / 5 = 1,1;$$

$$B = [439 - 41 / 5] / 2 / 4 - 1,1 / 2 = [439 - 1681 / 5] / 8 - 1,1 / 2 = 5,875$$

$$R = 5,875 / (5,875 + 1,1) = 0,842.$$

Внутриклассовый коэффициент корреляции, в отличие от межклассового не изменяется при перемене мест членов пары.

При подсчете коэффициента корреляции обычно вычисляется и ошибка его измерения. Это важно, так как наличие ошибок измерения ведет к искажению коэффициента корреляции и при проведении генетического анализа по коэффициентам корреляции между родственниками будут получаться смещенные оценки компонентов дисперсии признака. В связи с этим производится поправка коэффициентов корреляции на дисперсию ошибки измерения, для чего проводят повторные измерения признаков у



одних и тех же индивидов. Дисперсия ошибки измерения равна внутривидовой дисперсии ( $V_e = W$ ), вычисленной по повторным измерениям.

Таблица 6

**Вклады аддитивного ( $V_A$ ), доминантного ( $V_D$ ) и общего средового ( $V_{EC}$ ) компонентов фенотипической дисперсии в фенотипические корреляции разных типов родственников**

Типы родственников	$V_A$	$V_D$	$V_{EC}$
Биологические родители и дети	$\frac{1}{2}$	0	$V_{C(BPO)}$
Приемные родители и дети	0	0	$V_{C(APO)}$
Сиблинги с одним общим родителем	$\frac{1}{4}$	0	$V_{C(HS)}$
Сиблинги	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	$V_{C(FS)}$
Двуйяцевые близнецы	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	$V_{C(DZ)}$
Однояцевые близнецы	1,0	1,0	$V_{C(MZ)}$

*Примечание.* Здесь и далее:

BPO — родители и дети (biological parent-offspring); APO — приемные родители и дети (adopted parent-offspring); HS — полусиблинги (half-sibling); FS — полные сиблинги (full-sibling); DZ — ДЗ близнецы (dizygotic twins); MZ — МЗ близнецы (monozygotic twins).

С целью максимализации информации, полученной при анализе разных типов родственников, ученые совмещают несколько методов в рамках одного исследования. Выбор методов для исследования того или иного признака является специальной задачей. Главное правило здесь заключается в том, что количество независимых исходных статистик (т. е. количество корреляций между родственниками) должно превышать количество неизвестных в системе уравнений. Если это правило не выдерживается, система уравнений однозначного решения не имеет.

Чем больше различных пар родственников включено в анализ, тем больше компонентов дисперсии может быть определено однозначно и тем более сложные и разветвленные модели могут оцениваться.

В качестве иллюстрации рассмотрим метод, используемый для разделения генетической и средовой составляющих фенотипической дисперсии в популяции.

## 2.

**М**етод близнецов. Этот метод был и до сих пор является одним из ведущих методов в психогенетике. Классический вариант метода близнецов основывается на том, что монозиготные (МЗ) и дизиготные (ДЗ) близнецы характеризуются различной степенью генетического сходства, в то время как их среда может считаться приблизительно одинаковой. На языке составляющих фенотипической дисперсии это можно выразить так:

$$r_{MZ} = (V_A + V_D + V_C) / V_P;$$

$$r_{DZ} = (1 / 2V_A + 1 / 4V_D + V_C) / V_P;$$

$$1 = (V_A + V_D + V_C) / V_P.$$

Соотнеся первое и третье уравнения, получим:

$$1 - r_{MZ} = V_N / V_P.$$

МЗ близнецы представляют собой идентичные генетические копии друг друга, поэтому теоретически корреляция МЗ близнецов по признаку, вариативность которого в популяции находится полностью под генетическим контролем, должна равняться 1,0. Разницу между 1,0 и реальной корреляцией МЗ близнецов можно объяснить влиянием индивидуальной среды или ошибки измерения (компонент  $V_N$  содержит в нерасчленном виде обе эти составляющие).

## 3.

**О**тметим, что приведенные закономерности соотношения МЗ и ДЗ близнецов справедливы только при следующих условиях.

Центральным допущением при использовании метода близнецов в любом его варианте является допущение о равенстве среды МЗ и ДЗ близнецов. Оно подразумевает не одинаковость близнецовых сред, а тот факт, что распределение (частота встречаемости и разброс) средовых компонентов монозиготных близнецов не превышает разнообразия сред дизиготных. Правомочность этого допущения до сих пор исследуется и обсуждается: если оно не справедливо, то получаемые этим методом оценки коэффициента наследуемости искажены. Важно отметить, что

это допущение касается не всей близнецовой среды, а только тех ее аспектов, которые связаны с изучаемым признаком (если они известны).

$V_{G \times E} = 0$ , т. е. принимается допущение об отсутствии ГС-взаимодействия. Заметим, что в некоторых случаях такое допущение вполне правомерно, в большинстве же случаев оно требует тщательной эмпирической проверки.

$Cov_{(G)(E)} = 0$ , т. е. принимается допущение об отсутствии гено-тип-средовой ковариации. Прямо проверить это допущение в рамках классического близнецового метода невозможно. Поэтому, как и в случаях двух предыдущих допущений, отсутствие ГС-ковариации и корреляции при использовании классического метода близнецов принимается на веру.

Ассортативность по исследуемому признаку не отличается от нуля (т. е.  $\mu = 0$ ). Как уже отмечалось, это допущение для большинства исследуемых в психогенетике признаков неверно: случайность подбора супружеских пар у человека — скорее правило, чем исключение. Поэтому допущение об отсутствии ассортативности надо обязательно проверять по данным о супружеских парах. В общем случае корреляция между супругами включает в себя компонент, обусловленный ассортативностью брака, и компонент, обусловленный влиянием семейных систематических средовых факторов. Самым простым и надежным способом проверки этого допущения является обследование родителей близнецов. Не имея данных о родителях (т. е. корреляций между родителями по исследуемому признаку), исследователь не может «развести» эффекты ассортативности и эффекты семейной среды. Наличие же значимой ассортативности повышает возможность получения ДЗ одинаковых генов от обоих родителей (у МЗ и без этого фактора их 100%), повышая  $r_{ДЗ}$  и тем самым снижая разность  $r_{МЗ} - r_{ДЗ}$  и, следовательно, величину коэффициента наследуемости.

В генетическом механизме изучаемого признака отсутствуют эпистатические взаимодействия ( $V_I$ ). Это условие принимается как должное практически во всех психологических исследованиях (многие исследователи принимают данное допущение а priori, даже не обсуждая его правомерность). Между тем в ситуациях, когда это допущение несправедливо, оценки составляющих фенотипической дисперсии могут быть сильно искажены, поскольку эпистатическое взаимодействие может значительно уменьшить генетическое сходство ДЗ близнецов, тем самым увеличивая разницу между  $r_{МЗ}$  и  $r_{ДЗ}$  и приводя к завышенным оценкам коэффициента наследуемости.



Однако даже в том (весьма неправдоподобном!) случае, когда исследуется психологический признак, для которого соблюдаются все вышеперечисленные условия, оценить все четыре компонента фенотипической дисперсии ( $V_A$ ,  $V_D$ ,  $V_C$ ,  $V_N$ ) в рамках метода близнецов невозможно, так как четыре независимых величины не могут быть определены из трех линейных уравнений. Ученые тем не менее, сделав несколько упрощающих допущений, разработали несколько способов оценки коэффициента наследуемости на основе метода близнецов. Отметим, что ни один из этих методов не является «правильным» или «неправильным» — каждый из них обладает определенными достоинствами и недостатками. Рассмотрим кратко хотя бы три наиболее часто встречающихся в литературе метода оценки коэффициента наследуемости.

## МЕТОДЫ ОЦЕНКИ КОЭФФИЦИЕНТА НАСЛЕДУЕМОСТИ

1. Коэффициент Хольцингера
2. Коэффициент Игнатьева–Фальконера
3. Метод де Фриза и Фулкера (ДФ-метод)
4. Метод приемных детей

**К.** <sup>1.</sup> Хольцингер предложил следующую формулу для оценки наследуемости:

$$H = \frac{r_{MZ} - r_{DZ}}{1 - R_{DZ}} = \frac{V_A + 3/2V_D}{V_A + 3/2V_D + 2V_N}$$

Данная формула, как и следующая, адекватна только в случае, если среда MЗ равна таковой у ДЗ, при наличии же  $V_D$  эта оценка будет смещенной. Поскольку в этой формуле  $V_C$  и  $V_N$  заменены на удвоенную  $V_N$ , то нетрудно заметить, что при  $V_C < V_N$  этот коэффициент будет завышен, а при  $V_C > V_N$ , наоборот, занижен.

**В.** <sup>2.</sup> В качестве первой оценки величины генетической составляющей фенотипической дисперсии часто используется данный коэффициент, вычисляемый следующим образом:

$$h^2 = 2(r_{MZ} - r_{DZ}) = \frac{V_A + 3/2V_D}{V_P}$$

При наличии доминантного компонента дисперсии  $V_D$  оценка наследуемости будет завышена.

Очевидно, что влияние любых факторов, изменяющих разницу между корреляциями двух типов близнецов (например, завышенные корреляции между МЗ близнецами, возникающее в результате действия специфической для этого типа близнецов среды), будет влиять на эту оценку наследуемости. Хотя в последние годы появились и все чаще употребляются более современные и сложные методы статистического анализа, этот коэффициент в силу своей аргументированности и простоты получения остается в арсенале психогенетики. Более того, Р. Пломин предложил с помощью этой формулы оценивать — тоже в первом приближении — и долю средовых компонентов:

$$E_{\text{общ}} = r_{\text{МЗ}} - h^2, E_{\text{инд}} = 1 - h^2 - E_{\text{общ}},$$

где  $E_{\text{общ}}$  — общесемейная среда ( $V_C$ ),  $E_{\text{инд}}$  — индивидуальная среда ( $V_N$ ).

### 3.

**Д**ве регрессионные модели были разработаны Дж. де Фризом и Д. Фулкером:

- классическая регрессионная модель, в которой частная регрессия значения соблизнеца на значение близнеца — условного пробанда и коэффициент родства представляют собой тест генетической этиологии исследуемого признака;
- расширенная регрессионная модель, предоставляющая прямое свидетельство того, насколько индивидуальные различия внутри исследуемой группы объясняются генетическими и средовыми влияниями.

Эти два регрессионных уравнения записываются следующим образом:

$$\begin{aligned} C &= B_1P + B_2R + A; \\ C &= B_3P + B_4R + B_5PR + A, \end{aligned}$$

где  $C$  — значение соблизнеца по исследуемому признаку (данный метод подразумевает выделение в каждой паре одного близнеца — условного пробанда, тогда второй близнец называется соблизнецом);  $P$  — значение близнеца-пробанда по тому же признаку;  $R$  — коэффициент родства (1 — для МЗ и 0,5 — для ДЗ близнецов);  $PR$  — произведение значения пробанда по исследуемому признаку на коэффициент родства;  $A$  — константа регрессионного уравнения.

Решение этих уравнений позволяет оценить следующие параметры:  $V_1$  представляет собой показатель среднего сходства между МЗ и ДЗ близнецами;  $V_2$  — оценку удвоенной разницы между средними в группах МЗ и ДЗ близнецов (с учетом ковариации между значениями МЗ и ДЗ пробандов);  $V_3$  оценивает долю дисперсии, объясняемую средовыми влияниями, общими для членов близнецовой пары ( $V_C/V_P$  или  $C^2$ );  $V_4$  отражает разницу  $h^2_g - h^2$ , где  $h^2$  — коэффициент наследуемости в широком смысле и  $h^2_g$  — коэффициент наследуемости в определенной группе (например, коэффициенты наследуемости IQ в группах здоровых людей и людей, страдающих ФКУ, отличаются друг от друга),  $V_4$  показывает разницу коэффициентов наследуемости, полученных в генеральной популяции и специфической выборке; и, наконец,  $V_5$  оценивает коэффициент наследуемости ( $h^2$ ), т. е. показатель того, насколько индивидуальные различия в исследуемой выборке объясняются наследуемыми влияниями.

Разные формулы для вычисления коэффициентов наследуемости характеризуются разного рода допущениями и ограничениями. В нескольких исследованиях было продемонстрировано, что применение разных формул на одном и том же эмпирическом материале дает разные результаты. Поэтому интерпретация данных, полученных одним методом близнецов, должна проводиться с учетом всех ограничений, свойственных этому методу. Ф. Фогель и А. Мотульски отмечают, что даже при сильно упрощающих допущениях (например, отсутствие ассортативности, доминирования и т. д.) все равно остаются систематические ошибки, которые невозможно полностью проконтролировать. Они рекомендуют вычислять из одних и тех же эмпирических данных альтернативные оценки и сравнивать, насколько хорошо они совпадают.

#### 4.

**П**ри допущении, что среда семей-усыновителей не коррелирует со средой тех биологических семей, из которых данные дети усыновляются, корреляции детей с их биологическими родителями представляют собой «чистые» генетические корреляции (т. е. прямую оценку  $h^2$  или  $V_G/V_P$ ), а с родителями-усыновителями — «чистые» средовые корреляции ( $c^2$  или  $V_C/V_P$ ). Однако в том случае, если среды биологических и приемных семей похожи, допущение о «чистоте» полученных оценок генетической и средовой составляющих чаще всего неправомерно. Методологически адекватным, хотя практически и не всегда возможным, решением в подобной ситуации служит получение нескольких оценок

генетического и средового компонентов при разных значениях корреляции сред.

Таким образом, *главной причиной* беспокойства при использовании метода приемных детей является допущение об отсутствии корреляции между биологическими и приемными семьями. Кроме того, исследователи должны убедиться в том, что семьи-усыновители репрезентативны общей популяции, т. е. не отличаются от среднепопуляционной семьи по уровню благосостояния, образования и т. п. Если семьи-усыновители нерепрезентативны, закономерности, полученные в результате их анализа, не могут считаться справедливыми для генеральной популяции.

ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ  
ИССЛЕДОВАНИЯ  
ИНТЕЛЛЕКТА

1. Подход К. Спирмена к определению интеллекта
2. Подход Л. Терстона к определению интеллекта
3. Обобщенные исследования интеллекта
4. Метод приемных детей в исследованиях интеллекта

**П**одавляющее большинство исследований по психогенетике посвящено межиндивидуальной вариативности интеллекта, измеряемого в зависимости от возраста испытуемых различными тестами.

Как справедливо пишет М.А. Холодная, «в современных условиях интеллектуальный потенциал населения — наряду с демографическим, территориальным, сырьевым, технологическим параметрами того или иного общества — является важнейшим основанием его прогрессивного развития».

Однако как объект генетического исследования интеллект чрезвычайно «неудобен», прежде всего из-за отсутствия четкого, принятого хотя бы большинством исследователей определения этого понятия.

Известно, что два основных подхода к оценке структуры интеллекта, а через нее и к содержанию самого понятия «интеллект», связаны с именами К. Спирмена и Л. Терстона.

Согласно первому подходу существует некоторый общий фактор, определяющий успешное решение отдельных тестовых задач, — фактор общего интеллекта, обозначаемый буквой «g» (от «general factor»). Аргументом «за» его существование служит обычно констатируемая корреляция между оценками, получаемыми по разным тестовым задачам; предполагается, что успешность решения отдельных субтестов может совпадать только в том

случае, если за ними стоит одна и та же латентная переменная, в данном случае — общий интеллект. Однако наряду с общим фактором «g» в каждом когнитивном тесте присутствует специфичный только для него частный фактор «s». Поэтому теория Спирмена и названа двухфакторной теорией интеллекта.

## 2.

**А**втор второго подхода, Л. Терстон, утверждал обратное: интеллект есть сумма нескольких независимых способностей. Основанием такого суждения служило выделение нескольких групповых факторов, которые и были обозначены как «первичные умственные способности». Их 7: пространственная способность, перцептивная, вербальная, вычислительная, мнемическая, беглость речи и логическое рассуждение. Согласно этой концепции описание индивидуального интеллекта — профиль, а не единственная оценка в столько-то баллов IQ. Дополнительными аргументами «за» эту точку зрения являются факты чрезвычайного развития какой-либо одной способности (например, описаны случаи необычных мнемических и вычислительных способностей), а также, наоборот, резкого снижения одной конкретной способности при некоторых хромосомных аномалиях. Эта дилемма, возникшая еще в 20—30-х гг. XX в., существует и поныне, хотя и в других формах.

В более поздние годы возникли новые проблемы, например интерпретация интеллектуальных тестов как оценки обучаемости, скорости обработки информации и т. д.

Все это важно иметь в виду, когда речь идет о происхождении индивидуальных различий по интеллекту.

## 3.

**У**читывая, что любой метод психогенетики, как и вообще любой исследовательский метод, имеет свои ограничения, наиболее убедительные сведения мы можем добыть, объединяя и сопоставляя результаты, полученные разными методами.

Одно из первых таких обобщений появилось в 1963 г. В нем были обобщены результаты 52 работ, включавших 30 000 пар — 99 групп людей разных степеней родства. В обобщение были включены только те исследования, которые имели достаточно большие выборки, не вызывавшие сомнений психодиагностические методики, в близнецовой части — надежную диагностику зиготности. Более двух третей всех корреляций относится к баллам IQ, остальные — к специальным тестам. По результатам отчетливо виден параллелизм степени родства, т. е. количества общих генов, и сходства по интеллекту: чем выше первое, тем

выше и второе. Даже врозь воспитанные МЗ близнецы имеют более высокое в среднем сходство, чем ДЗ и сиблинги, выросшие вместе. Это позволило авторам сделать вывод о генетической обусловленности вариативности оценок интеллекта: средние значения корреляций близки к тем, которые могут быть получены теоретически, с учетом только меры генетической общности.

Следующее обобщение содержится в работе Р. Пломина и Ф. де Фриза. Она интересна тем, что в ней сопоставляются результаты, усредненные дважды — по работам, произведенным до 1963 г. и с 1976 по 1980 г. Это позволяет оценить воспроизводимость результатов — очень важный показатель их надежности.

Эта работа также обнаруживает одну и ту же закономерность: одинаковые гены дают высокое сходство по интеллекту даже в том случае, если среда была разной; одна и та же среда при отсутствии общих генов дает несопоставимо меньшее сходство по баллам IQ.

#### 4.

**М**етод приемных детей открывает еще одну уникальную возможность: он дает материал для суждений о взаимодействии генотипа и среды в вариативности психологических признаков. Если дети, имеющие биологических матерей с полярными психологическими чертами, наследственными по своему происхождению (или сами являющиеся носителями таковых), попадают в сходные условия в семьях-усыновительницах, это может рассматриваться как экспериментальная модель, говорящая о генотип-средовом взаимодействии.

Например, в работе Л. Виллерман показано, что интеллект приемных детей, попавших в семьи с одинаково хорошими условиями, существенно зависит от интеллекта их биологических матерей. Если последние имели IQ > 120 баллов, то около половины их отданных детей имеют столь же высокие оценки IQ и никто не имеет оценок ниже 95 баллов. Если же биологические матери, наоборот, имели сниженный (но в пределах нормы) IQ — 95 баллов и ниже, то их дети, попав в такие же хорошие условия воспитания, дают иное распределение баллов IQ: 15% их тоже имеют низкие оценки; остальные — средние, но, главное, никто не имеет высоких.

Таким образом, фенотипическое значение признака — в данном случае баллы IQ — зависит от взаимодействия данных генотипов с данной средой. Модель метода приемных детей позволяет понять самые разные варианты такого взаимодействия: особенностей самого ребенка со средой; индивидуальности его биологических родителей с той же средой; возрастную динамику этих взаимодействий и т. д.



**ИССЛЕДОВАНИЕ ВЕРБАЛЬНОГО  
И НЕВЕРБАЛЬНОГО  
ИНТЕЛЛЕКТА**

- 1.** Сравнение степени генетической обусловленности различных составляющих интеллекта (по Л. Терстону)
- 2.** Роль различных компонентов средовой составляющей в вариативности по общему интеллекту

## 1.

**С**ледующим шагом в анализе интеллектуальных способностей стала попытка выяснить, нет ли закономерной динамики генотип-средовых взаимоотношений в изменчивости оценок, получаемых по отдельным субтестам. Естественной гипотезой было предположение о том, что невербальные, т. е. «свободные от влияния культуры», характеристики окажутся под большим влиянием факторов генотипа, чем вербальные.

Обобщения некоторых работ показали, что устойчивых закономерностей здесь нет. В четырех работах одна и та же когнитивная способность (вербальная, пространственная и другие) могла занимать совсем разные ранговые места по выраженности генотипических влияний — от первого до четвертого места.

Те же результаты были получены при сопоставлении 10 исследований, включавших измерения первичных способностей по Терстону: вербальных, пространственных, числовых. Однако авторы отмечают, что относительно большие различия во внутрипарном сходстве МЗ и ДЗ близнецов (и, следовательно, большой коэффициент наследуемости) обнаруживает группа пространственных тестов, словарный запас и рассуждение.

Большая генетическая обусловленность вербальных тестов — факт неожиданный, но повторяющийся в разных работах. В работе Р. Пломина суммированы некоторые данные. В Норвежском

исследовании взрослых близнецов (по 40 пар МЗ и ДЗ близнецов, тест Векслера) по вербальному IQ корреляция МЗ  $r_{МЗ} = 0,88$ ,  $r_{ДЗ} = 0,42$ , откуда  $h^2 = 2(0,88 - 0,42) = 0,92$ ; по невербальному:  $r_{МЗ} = 0,79$ ,  $r_{ДЗ} = 0,51$ , следовательно,  $h^2 = 0,56$ . В шведском лонгитюдном исследовании близнецов 12 и 18 лет вербальные тесты обнаруживали большую генетическую обусловленность, чем невербальные в 18 лет ( $h^2 = 0,70$  и  $h^2 = 0,50$  соответственно), причем с возрастом наследуемость повышается особенно отчетливо именно для вербальных способностей (с 0,20 в 12 лет до 0,70 в 18 лет).

В более раннем шведском исследовании, охватившем большие группы МЗ (269 пар) и ДЗ близнецов (532 пары), результаты оказались теми же: наследуемость вербального интеллекта 0,34; невербального — 0,22. Хотя здесь в целом оценки наследуемости ниже обычно получаемых, все же вариативность вербальных способностей обнаруживает большую зависимость от факторов генотипа. Выяснилось также, что, вопреки ожиданиям, невербальные способности более чувствительны к влияниям среды.

Чем можно объяснить парадоксальный факт большей генетической обусловленности вербального интеллекта, пока неясно. Возможно, прав А. Дженсен, полагая, что вес генетического компонента в вариативности любого теста отражает удельный вес в этом тесте фактора «g», т. е. фактора общего интеллекта. Эти исследования еще впереди.

Систематических исследований отдельных когнитивных функций — внимания, памяти и т. д. — практически нет, хотя они поддаются гораздо более четкому, чем интеллект, определению и, соответственно, более адекватной диагностике. Это должно было бы сделать их более удобным объектом психогенетического исследования; однако реально они исследуются лишь постольку, поскольку включены в различные тестовые батареи.

Тем не менее некоторые обобщения есть.

Таблица 7

**Средние внутрипарные корреляции, полученные в близнецовых исследованиях специальных способностей**

Специальные способности	$r_{МЗ}$	$r_{ДЗ}$	$r_{МЗ} - r_{ДЗ}$	$h^2$	Количество исследований
Вербальная понятливость	0,78	0,59	0,19	0,38	27
Математические	0,78	0,59	0,19	0,38	27
Пространственные представления	0,65	0,41	0,23	0,46	31

Специальные способности	$r_{мз}$	$r_{дз}$	$r_{мз} - r_{дз}$	$h^2$	Количество исследований
Память	0,52	0,36	0,16	0,32	16
Логическое рассуждение	0,74	0,50	0,24	0,48	16
Беглость речи	0,67	0,52	0,15	0,30	12
Дивергентное мышление	0,61	0,50	0,11	0,22	10
Точность	0,70	0,47	0,23	0,46	15
Успешность в усвоении языка	0,81	0,58	0,23	0,46	28
Успешность в изучении социальных дисциплин	0,85	0,61	0,24	0,48	7
Успешность в изучении естественных дисциплин	0,79	0,64	0,15	0,30	14
Все способности	0,74	0,54	0,21	0,42	211

Наименьший коэффициент наследуемости — в изменчивости оценок дивергентного мышления — способности человека генерировать новые идеи, альтернативные пути решения проблем и т. д., т. е. способности, близкой к понятию креативности, способности к творчеству. Максимальное влияние генотипа — опять-таки в вербальном субтесте — способности к логическому рассуждению, в перцептивной скорости и пространственных способностях. Однако и в этих оценках роль среды достаточно велика.

Объединение данных, полученных на группах родственников разных степеней родства, и использование адекватных методов генетико-математического анализа дает возможность получить более надежные и дифференцированные оценки генетического и средового компонентов в изменчивости оценок интеллекта. В целом результаты такого анализа говорят о том, что в общих когнитивных способностях генетические влияния обнаруживаются вполне отчетливо, отвечая в среднем за 50% их вариативности, хотя оценки наследуемости колеблются в широких пределах — 0,4—0,8. Это означает: от 40 до 80% различий между людьми по этому признаку объясняется различиями между ними по их наследственности.

**Н**е меньшее внимание современная психогенетика уделяет средовой составляющей. Показано, что общесемейная среда (те параметры среды, которые варьируют от семьи к семье, но одинаковы для членов каждой семьи) объясняет 10—40% межиндивидуальной вариативности по общему интеллекту. Индивидуальная среда по разным работам ответственна за немного меньшую часть дисперсии баллов IQ (10—30%), включая ошибку измерения. Помимо общесемейной и индивидуальной среды, выделяется среда, специфичная для разных вариантов внутрисемейных диад, причем ее влияние на когнитивные способности различно в разных диадах. Общая тенденция такова: близнецовая среда > > сиблинговая > родительско-детская > двоюродных родственников; эти типы сред объясняют, соответственно, 35, 22, 20, 11% дисперсии. При этом влияние общесемейной среды падает к подростковому возрасту и практически исчезает у взрослых.

1. Что такое темперамент?
2. Исследования черт темперамента

**К** темпераменту традиционно относят формально-динамические характеристики поведения человека, «характеристики индивида со стороны динамических особенностей его психической деятельности, т. е. темпа, быстроты, ритма, интенсивности составляющих эту деятельность психических процессов и состояний». Черты темперамента определяют не столько, что делает человек, сколько, как он это делает, иначе говоря, они не характеризуют содержательную сторону психики.

Для психогенетического исследования существенны несколько моментов:

- в разных возрастах компонентный состав темперамента оказывается разным;
- методы диагностики динамических характеристик — вопросы, основанные на самооценке, экспертные оценки, проективные методики, наблюдение — имеют значительно меньшую (чем, например, тесты IQ) статистическую надежность и часто дают разные результаты;
- существует традиционная для психологии проблема соотношения темперамента и характера (хотя последний часто связывается с содержательной стороной личности, существующие методики не позволяют надежно развести проявления одного от другого: динамические характеристики

деятельности могут в конкретных случаях определяться не только чертами темперамента, но и, например, высокой мотивированностью к данной деятельности, т. е. собственно личностной чертой).

В известном исследовании ткачих-многостаночниц, в котором было показано, что высокая мотивация к труду, предъявляющему повышенные требования к темпу деятельности, способности быстро переключаться с одного вида деятельности на другой и так далее, компенсировала «природные» особенности, которые должны были осложнить продуктивную работу. Речь шла о подвижности нервных процессов (т. е. об одном из факторов, определяющих темперамент); оказалось, что требуемый производством темп выполнения профессиональной деятельности выдерживали и «подвижные», и «инертные», но достигалось это за счет разного стиля выполнения производственного процесса. Он то и компенсировал «природную» дефицитарность темповых характеристик.

## 2.

**В** подавляющем большинстве работ используется схема и методика Г. Айзенка: оценивается экстра-интроверсия и нейротизм или близкие к ним свойства: социабельность, активность и т. д.

Шкала экстраверсии объединяет такие характеристики, как социабельность, активность, оживленность, доминантность и тому подобные; центральное ядро нейротизма — эмоциональная стабильность-нестабильность, уровень эмоциональности в целом, но с ним коррелируют самооценка, осторожность и тому подобные (следует отличать от клинического невротизма!); психотизм, выделенный позже, характеризует агрессивность, холодность, эгоцентричность, отсутствие эмпатии и тому подобное (но с ним коррелирует креативность). На «низких» концах трех указанных суперфакторов индивидуальности располагаются: интроверсия, эмоциональная стабильность, Я-контроль.

Эти черты оказываются весьма стабильными в онтогенезе и по своей структуре, и по индивидуальной выраженности. Например, нейротизм и социальная экстраверсия, оцененная у одних и тех же людей с интервалом в 45 лет, коррелируют на уровне 0,30 и 0,60. В другом лонгитюдном исследовании, охватившем людей от среднего возраста до старости с интервалом в 30 лет, межвозрастная корреляция социальной интроверсии равна 0,74; по остальным шкалам (использовался ММРІ) корреляции в среднем выше 0,40. Существуют и другие работы, выполненные разными

диагностическими методами, на разных возрастных группах и интервалах, но говорящие о том же, а именно: о возрастной стабильности этих характеристик индивидуальности.

Психогенетические исследования, суммированные Р. Пломинем с соавторами, показали отчетливое, хотя и не очень высокое, влияние наследственности. В шведском исследовании (4987 пар МЗ близнецов и 7790 пар ДЗ 17—49 лет) получены такие оценки внутрипарного сходства: по экстраверсии  $r_{M3} = 0,51$  и  $r_{D3} = 0,21$ , по нейротизму оно такое же: 0,50 и 0,23 соответственно. Отсюда наследуемость в обоих случаях равна 0,5—0,6. Важно, что примерно те же оценки получены в независимом исследовании, проведенном в Австралии: внутрипарные корреляции МЗ и ДЗ близнецов (всего 2903 пары) по экстраверсии равны 0,52 и 0,17, по нейротизму — 0,50 и 0,23. Коэффициент наследуемости по экстраверсии выше, по нейротизму примерно тот же, что свидетельствует о хорошей воспроизводимости результатов. В некоторых работах получено очень низкое сходство ДЗ близнецов — более чем вдвое ниже сходства МЗ, что говорит, по-видимому, о неаддитивном типе наследования. У разлученных МЗ (95 пар) и разлученных ДЗ близнецов (220 пар) сходство по экстраверсии выражается коэффициентами 0,30 и 0,04 и по нейротизму 0,24 и 0,28 соответственно.

Обобщенные оценки наследуемости, полученные объединением различных близнецовых работ, дают около 40% генетической вариативности для экстраверсии и около 30% — для нейротизма.

Многие динамические характеристики поведения человека формируются под большим или меньшим влиянием факторов наследственности.

Относительно генетических влияний на экстраверсию и нейротизм можно сделать два вывода:

- обе черты обнаруживают умеренную наследуемость, причем в экстраверсии ее влияние, очевидно, несколько выше, чем в нейротизме;
- классический близнецовый метод дает более высокие оценки наследуемости, чем семейный и метод приемных детей. Это расхождение может быть отчасти следствием неаддитивного генетического компонента, особенно в вариативности оценок экстраверсии.

Существенную роль могут играть и специфические особенности диадических взаимодействий в парах близнецов и сиблингов, однако они показывают, по-видимому, разное влияние на разные характеристики индивидуальности.

ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИЕ  
ИССЛЕДОВАНИЯ ДВИЖЕНИЙ

1. Движение как объект психогенетического исследования
2. Взаимосвязь характеристик двигательных реакций с оценками интеллекта
3. Особенности двигательных реакций

**В** работах, анализирующих результаты психогенетических исследований когнитивных функций и личностных характеристик, иногда отмечается целесообразность изучения более «простых» признаков, к которым чаще всего относят сенсорные пороги и скорость двигательных реакций. Простые признаки — более удобный и перспективный объект генетического исследования. Вместе с тем скорость двигательной реакции имеет высокую ретестовую надежность: корреляции времени реакции (ВР) в повторных экспериментах, в том числе при проведении их разными экспериментаторами (коэффициент константности), или двух частей ряда измерений, полученных в одном опыте (коэффициент однородности), колеблются, за редким исключением, вокруг величин 0,8—0,9. Все это вместе с относительной простотой регистрации реакции сделало движение, двигательную реакцию одним из наиболее широко используемых объектов экспериментальных исследований в психологии. Помимо самой двигательной сферы (включающей и такие специфические человеческие формы, как речевые движения и письмо), с помощью двигательных реакций тестируются и изучаются особенности темперамента, сенсорные функции, психофизиологические и интеллектуальные характеристики и т. д. Только благодаря движению человек получает некоторые виды сенсорной информации (например, зритель-



ная перцепция существует благодаря движениям глаз, гаптическая — благодаря движениям кисти и пальцев). Именно изучение движений как средства активного взаимодействия со средой привело Н.А. Бернштейна еще в 40-х гг. XX в. к созданию физиологии активности — новой и очень продуктивной области, тесно смыкающейся с психологией. Некоторые авторы даже включают движение как обязательный компонент в определение термина «поведение».

## 2.

**И**ндивидуальные характеристики двигательных реакций коррелируют с психометрическими оценками интеллекта. Судя по некоторым данным, эта связь выше, если измеряется время реакции выбора, а не простой двигательной, и с увеличением числа альтернатив корреляция увеличивается (наиболее отчетливо у лиц с низким IQ). Кроме того, с IQ выше коррелирует интраиндивидуальная вариативность ВР, а не средняя его величина для данного индивида: чем выше IQ, тем ниже вариативность ВР. Наконец, есть сведения о том, что латентный период двигательной реакции и скорость самого движения по-разному коррелируют с IQ (вторая выше, чем первая), но вместе они дают корреляцию с IQ примерно такую же, как, например, тест Ровена с тестом Векслера. Вместе с тем «простоту» двигательных актов не надо преувеличивать. Даже простейший из них предполагает постановку цели движения («модели потребного будущего» по Н.А. Бернштейну, «акцептор результатов действия» — по П.К. Анохину), формирование и реализацию адекватной задаче моторной программы («подвижного функционального органа» — по А.А. Ухтомскому), обратную связь — оценку и коррекцию результата движения.

## 3.

**О**днако двигательные реакции имеют ряд особенностей, важных для психогенетического исследования. К ним относится прежде всего их отчетливо фиксируемая тренируемость и, как следствие этого, возможность реализации одного и того же движения на разных уровнях регуляции: осознанной (произвольной) и автоматизированной. Согласно концепции Н.А. Бернштейна нейрофизиологическое обеспечение движения в этих случаях оказывается разным; поэтому исследователь получает уникальную возможность оценить генотип-средовые соотношения в изменчивости признака (движения), остающегося фенотипически одним и тем же, но меняющего свои внутренние (психологические и физиологические) механизмы.

Движения человека, их индивидуальные особенности — весьма перспективный объект психогенетического исследования, позволяющий достаточно четко задавать и фиксировать психологические условия реализации движения, менять стимульную среду, задачу, биомеханику, исследовать разные уровни реализации движения и т. д. Однако пока таких работ очень мало и они скорее ставят вопросы, чем отвечают на них. С точки зрения психологической среди продуктивных гипотез выделяются, по-видимому, две:

- первая — об изменении генотип-средовых взаимоотношений в вариативности фенотипически одного и того же движения при изменении механизмов его реализации, т. е. включения его в различные функциональные системы;
- вторая — о динамике этих соотношений при переходе от индивидуального оптимума к предельным возможностям данной функции.

УРОВНИ АНАЛИЗА  
ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДЕТЕРМИНАЦИИ  
ЦНС

1. Нейронный уровень
2. Морфофункциональный уровень
3. Системный уровень

**1.**  
**П**ри изучении строения и работы ЦНС как относительно самостоятельные выделяются следующие уровни анализа: клеточный, морфофункциональный и системный. Каждый уровень имеет собственные объекты исследования и изучает присущие этим объектам закономерности функционирования. Соответственно, вопрос о роли генотипа в формировании ЦНС также должен рассматриваться применительно к трем перечисленным уровням. *Первый* связан с генетической детерминацией функций клеточных элементов и нервной ткани, *второй* — морфологических и функциональных особенностей отдельных образований, из которых состоит головной мозг, *третий* — организации функциональных систем, лежащих в основе поведения и психики.

Главной особенностью нейронов является способность наружной мембраны генерировать нервные импульсы и через особое образование — синапс — передавать информацию от одного нейрона к другому. Импульс передается через синапс с помощью особых биохимических веществ-посредников (медиаторов). Синапсы и медиаторы могут быть как возбуждающие, так и тормозные. Предположительно мозг человека содержит  $10^{11}$  нейронов, причем по своей организации и функциональному назначению нервные клетки обнаруживают чрезвычайное разнообразие. Нейроны химически, морфологически и функционально специализированы.

По современным представлениям функциональная специализация нейронов складывается на молекулярно-генетическом уровне. Она проявляется: *во-первых*, в формировании особых молекулярных образований на поверхности нейрона (хеморецепторов), которые обладают избирательной чувствительностью к действующим на нейрон медиаторам и другим биологически активным веществам; *во-вторых*, в особенностях секреторного аппарата нейрона, который обеспечивает синтез медиаторов и соответствующих ферментов. Биохимическая специализация возникает в результате взаимодействия генетической программы нейрона и той информации, которая поступает из его внешнего окружения.

В нейронах, как и в других клетках организма, активируется лишь часть генетической информации. Однако число экспрессируемых в нейронах генов резко превышает число генов, экспрессируемых в других клетках организма. Есть основания полагать, что наибольший объем экспрессируемых генов характерен для филогенетически молодых отделов мозга, в первую очередь для областей коры, связанных с обеспечением специфически человеческих функций. Так, установлено, что в клетках ассоциативных зон коры больших полушарий экспрессируется приблизительно 35,6% уникальных последовательностей ДНК, а в клетках проекционных зон — 30,8%. Не исключено, что именно различия в объеме экспрессируемой генетической информации лежат в основе функциональной специализации разных отделов мозга.

Одной из наиболее поразительных особенностей нервной системы является высокая точность связей нервных клеток друг с другом и с различными периферическими органами. Создается впечатление, что каждый нейрон «знает» предназначенное для него место. В процессе формирования нервной системы отростки нейронов растут по направлению к своему органу — «мишени», игнорируя одни клетки, выбирая другие и образуя контакты (синапсы) не в любом участке нейрона, а в определенной его области. Особенно загадочной выглядит картина того, как аксонам (главным отросткам нейронов) приходится протягиваться на значительные расстояния, изменять направление своего роста, образовывать ответвления прежде, чем они достигнут клетки-«мишени».

В основе столь высокой точности образования связей лежит принцип химического сродства, в соответствии с которым большинство нейронов или их малых групп приобретают химические различия на ранних этапах развития в зависимости от занимаемого

положения. Эта дифференцированность выражается в наличии своеобразных химических меток, которые позволяют аксонам «узнавать» либо аналогичную, либо комплементарную метку на поверхности клетки-«мишени». Предполагается также, что в этом процессе важную роль играют топографические взаимоотношения нейронов и временная последовательность созревания клеток и их связей.

Еще одной важной особенностью ранних этапов развития ЦНС является генетически обусловленная избыточность в образовании количества нейронов, их отростков и межнейронных контактов. Нейронов в ходе эмбриогенеза мозга возникает значительно больше, чем это характерно для взрослого индивида. Более того, формирующиеся нейроны образуют заведомо большее, чем требуется, количество отростков и синапсов. По мере созревания ЦНС эта избыточность постепенно устраняется: нейроны, оказавшиеся ненужными, их отростки и межклеточные контакты элиминируются. Гибель (выборочная элиминация) лишних нейронов, так называемый апоптоз, служит устранению избыточных отростков и синапсов и выступает как один из способов «уточнения» плана формирования нервной системы. Кроме того, гибель нейронов ограничивает и тем самым контролирует рост числа клеток. Она необходима для установления соответствия количества клеток в популяциях нейронов, связанных друг с другом. **Апоптоз** — активный процесс, реализация которого требует активации специфических генов.

Избыточность и элиминация нейронов выступают как два сопряженных фактора, взаимодействие которых способствует более точной координации и интеграции растущей нервной системы.

У человека интенсивный и избыточный синаптогенез (образование контактов между нейронами) происходит в течение первых двух лет жизни. Количество синапсов в раннем онтогенезе значительно больше, чем у взрослых. Постепенно уменьшаясь, их число доходит для типичного для взрослых уровня приблизительно к 7—10 годам. Сохраняются же именно те контакты, которые оказываются непосредственно включенными в обработку внешних сигналов, т. е. под влиянием опыта происходит процесс избирательной (селективной) стабилизации синапсов. В силу того, что избыточная синаптическая плотность рассматривается как морфологическая основа усвоения опыта, эти данные свидетельствуют о высокой потенциальной способности к усвоению опыта детей раннего возраста. Можно полагать, что воспринимаемый благодаря этому на данном возрастном этапе опыт, образно

говоря, «встраивается» в морфологию мозговых связей, определяя их богатство, широту и разнообразие.

## 2.

**М**озг современного человека высоко дифференцирован. Он состоит из множества относительно мелких и крупных структурных образований, объединенных в ряд морфофункциональных блоков. В соответствии с множеством экспериментальных и клинических данных каждому из блоков приписываются разные функции.

Так, в стволе и подкорковых структурах мозга локализованы центры, регулирующие витальные функции организма. Кроме того, к их функциям относятся: обеспечение тонизирующих и модулирующих влияний на разные уровни ЦНС, формирование биологических потребностей и мотиваций, побуждающих организм к действию (голод, жажда и другие), а также эмоций, сигнализирующих об успехе или неудаче в удовлетворении этих потребностей. Кора больших полушарий играет определяющую роль в обеспечении высших психических функций человека:

- она осуществляет прием и окончательную переработку информации;
- организует на этой основе сложные формы поведения.

Первая функция связана преимущественно с деятельностью «задних» отделов коры, а вторая — с деятельностью «передних».

Обобщенной морфологической характеристикой мозга служит его вес. При средних значениях 1400—1500 г диапазон крайних индивидуальных значений колеблется в пределах: 2012 г (у И. С. Тургенева) до 1017 г (у А. Франса). У мужчин вес мозга в среднем на 200 г больше, чем у женщин. Вес мозга почти не зависит от размеров тела, но положительно коррелирует с размерами черепа.

Индивидуальные различия в строении мозга дают основания для попыток связать их с индивидуально-психологическими различиями. Было установлено, что вес мозга не связан с умственным развитием человека.

Наряду с этим при анализе особенностей клеточного строения коры больших полушарий обнаружили, что индивидуальным особенностям психической деятельности соответствуют определенные соотношения в развитии проекционных и ассоциативных областей.

Например, анализ мозга великого физика А. Эйнштейна показал, что именно в тех областях, где следовало ожидать максимальных изменений (передние ассоциативные зоны левого полушария,

предположительно отвечающие за абстрактно-логическое мышление), рецептивный слой коры был в два раза толще обычного. Кроме того, там же было обнаружено значительно превосходящее статистическую норму число так называемых глиальных клеток, которые обслуживали метаболические нужды нейронов. Характерно, что в других отделах мозга Эйнштейна особых отличий не выявлено.

Предполагается, что столь неравномерное развитие мозга связано с перераспределением его ресурсов (медиаторов, нейропептидов и т. д.) в пользу наиболее интенсивно работающих отделов.

### 3.

**В широком понимании** живая система представляет собой совокупность взаимосвязанных элементов, которые обладают способностью к совместному функционированию и приобретению свойств, не присущих отдельным входящим в ее состав элементам. В настоящее время принято считать, что мозг представляет собой «сверхсистему», состоящую из множества систем и сетей взаимосвязанных нервных клеток и структурных образований более высокого уровня.

Морфологически в строении мозга выделяются *два типа систем*: микро- и макросистемы.

Первые представляют собой совокупность популяций нервных клеток, осуществляющих относительно элементарные функции. Примерами микросистем могут служить нейронный модуль (вертикально организованная колонка нейронов и их отростков в коре больших полушарий) или гнезда взаимосвязанных нейронов и глиальных клеток в подкорковых структурах. Предполагается, что таким микроансамблям свойственна преимущественно жесткая генетически детерминированная форма конструкции и активности.

Сходные по своим функциям микроансамбли, или микросистемы, объединяются в макросистемы, сопоставимые с отдельными структурными образованиями мозга. Например, отдельные зоны коры больших полушарий, имеющие разное клеточное строение, представляют собой разные макросистемы. Сюда же относятся структуры подкорковых и стволовых образований, корково-подкорковые системы мозга.

Современная наука располагает методами, позволяющими экспериментально изучать некоторые аспекты функционирования мозговых систем (ЭЭГ и ВП). Исходно электроэнцефалограмма (ЭЭГ) характеризует специфику функциональной активности той зоны мозга, где она регистрируется. Однако наряду с

этим разработаны способы оценки взаимосвязанности локальных показателей биоэлектрической активности мозга при регистрации ее в разных отделах. В основе данного подхода лежит простая логика: если мозг работает как целое (система), то изменения в активности отдельных элементов системы должны иметь взаимосвязанный характер. Электрофизиологические показатели взаимодействия разных зон коры в покое и при реализации той или иной деятельности демонстрируют выраженную межиндивидуальную вариативность. Последнее дает основание ставить вопрос о роли факторов генотипа и среды в происхождении этой вариативности. Иными словами, используя генетико-статистический анализ, можно выявить причины межиндивидуальной вариативности не только локальных электрофизиологических показателей, но и производных от них показателей, отражающих степень взаимосвязанности последних, т. е. работу мозговых систем.



**ПРИРОДА МЕЖИНДИВИДУАЛЬНОЙ  
ВАРИАТИВНОСТИ БИОЭЛЕКТРИЧЕСКОЙ  
АКТИВНОСТИ МОЗГА**

1. Электроэнцефалография (ЭЭГ)
2. Вызванные потенциалы (ВП) и событийно-связанные потенциалы (ССП)

**Б**иоэлектрическая активность мозга включает разные виды феноменов, но в генетических исследованиях нашли применение два основных: электроэнцефалография (ЭЭГ) и вызванные потенциалы (ВП).

**Электроэнцефалография** — метод регистрации и анализа электроэнцефалограммы (ЭЭГ), т. е. суммарной биоэлектрической активности мозга.

Описание ЭЭГ включает ряд параметров: частоту волн, их амплитуду, индекс выраженности, спектральные плотности ритмов и некоторые другие.

По частоте волн различают следующие типы ритмических составляющих ЭЭГ: дельта-ритм (0,5—4 Гц); тета-ритм (5—7 Гц); альфа-ритм (8—13 Гц) — основной ритм ЭЭГ, преобладающий в состоянии покоя; бета-ритм (15—35 Гц); гамма-ритм (выше 35 Гц). Другая важная характеристика электрических потенциалов мозга — амплитуда, т. е. величина колебаний. Амплитуда и частота колебаний связаны друг с другом. Амплитуда высокочастотных бета-волн у одного человека может быть почти в 10 раз ниже амплитуды более медленных альфа-волн.

Наряду с этим нередко используется показатель выраженности ритма, именуемый индексом. Он характеризует (в %) долю, занимаемую в записи ЭЭГ данным ритмом. Наиболее часто он

употребляется для оценки выраженности альфа-ритма. Высокий альфа-индекс говорит о преобладании в ЭЭГ альфа-ритма, низкий — о его слабой выраженности.

С появлением автоматического частотного и спектрального методов анализа ЭЭГ исследователи получили возможность проводить сопоставления не только по параметрам альфа-ритма, как правило, доминирующего в общем паттерне ЭЭГ, но и по другим частотным диапазонам (подробнее анализ ЭЭГ см. в учебнике «Психофизиология»).

Общий паттерн ЭЭГ, а также основные количественные параметры ЭЭГ относятся к числу индивидуально устойчивых особенностей человека, что дает основания изучать роль генотипа и среды в происхождении межиндивидуальной вариативности по этим признакам. Результаты большинства генетических работ свидетельствуют о значительном влиянии наследственных факторов на общий рисунок ЭЭГ. Для нескольких редко встречающихся вариантов ЭЭГ установлен тип наследования (аутосомно-доминантный), выделен ген, ответственный за один из этих вариантов (низковольтная ЭЭГ).

При анализе ритмических составляющих ЭЭГ показано значительное влияние генотипа на параметры альфа-ритма, но с существенными межзональными и межполушарными различиями. Использование автоматического спектрального анализа ЭЭГ позволяет выявить высокую степень наследственной обусловленности и для других ритмов ЭЭГ. Установлено, что, как структура спектра ЭЭГ покоя, так и соотношение случайных и периодических составляющих в нем испытывают на себе значительное влияние со стороны генотипа.

Генетическая обусловленность характерна не только для ЭЭГ в состоянии покоя, но и для реактивных изменений, возникающих при сенсорной стимуляции, а также при приеме алкоголя.

Оценки наследственной обусловленности ЭЭГ могут варьироваться в зависимости от зоны регистрации и исследуемого параметра ЭЭГ, уровня бодрствования и возраста испытуемых.

## 2.

**В**ызванные потенциалы (ВП) — биоэлектрические колебания, возникающие в нервных структурах в ответ на внешнее раздражение и находящиеся в строго определенной временной связи с началом его действия. Стимулами могут служить относительно элементарные, поддающиеся количественной оценке раздражители, например, вспышки определенной интенсивности, шахматные поля с разным размером ячеек (зрительные ВП), звуковые

тоны заданной частоты и интенсивности (слуховые ВП), слабые удары электрическим током известных параметров (соматосенсорные ВП).

Наряду с этим существующие способы выделения сигнала из шума позволяют отмечать в записи ЭЭГ изменения потенциала, достаточно строго связанные во времени с любым фиксированным событием, в том числе субъективным, «внутренним». Благодаря этому выделился еще один круг физиологических явлений — **событийно-связанные потенциалы (ССП)**. Примерами их служат: колебания, связанные с активностью двигательной коры больших полушарий (моторный потенциал, или потенциал, связанный с движением); потенциал, связанный с намерением произвести определенное действие (так называемая Е-волна); потенциал, возникающий при пропуске ожидаемого стимула.

Компоненты ВП делят на экзогенные и эндогенные. Первые отражают активность специфических проводящих путей, по которым в кору поступают афферентные сигналы, и зон, в которых они обрабатываются. Вторые более тесно связаны с активностью неспецифических ассоциативных систем мозга. Длительность этих и других оценивается по-разному для разных модальностей. Например, в зрительной системе экзогенные компоненты ВП регистрируются в течение первых 100 мс с момента стимуляции.

В интерпретации компонентов и параметров ВП и СПП в настоящее время широко используется понятийный аппарат информационного подхода, при котором вся совокупность реакций такого типа трактуется как отражение процессов приема и переработки информации.

Конфигурация ВП, а также их основные количественные параметры относятся к числу индивидуально устойчивых особенностей человека, что дает основания изучать роль генотипа и среды в происхождении межиндивидуальной вариативности по этим признакам.

В целом имеющиеся в литературе данные свидетельствуют о существенном влиянии генотипа на межиндивидуальную вариативность вызванных и событийно-связанных потенциалов. Генетическую обусловленность обнаруживают сенсорные (зрительные и слуховые) ВП, а также потенциалы мозга, связанные с движением.

Однако соотношение генетических и средовых детерминант в изменчивости ВП может меняться в зависимости от модальности стимула, его интенсивности и семантических особенностей. Более отчетливо она проявляется при возрастании интенсивности стимула. В ответах на семантические стимулы влияние генотипа

сказывается меньше, чем в ответах на элементарные сенсорные стимулы. Привлечение произвольного (ориентировочная реакция) и произвольного внимания к стимулу также способствует увеличению доли генетической составляющей вариативности ранних комплексов ВП. Наряду с этим в параметрах поздних компонентов ВП при мобилизации внимания обнаруживается влияние систематической среды.

Все это означает в свою очередь, что, *во-первых*, принадлежность исследуемого признака к так называемому биологическому (в данном случае — нейрофизиологическому) уровню не означает его безусловной генетической детерминированности, и, *во-вторых*, психологические факторы, включаясь в реализацию такого признака, могут, существенно не меняя его фенотипического проявления, изменять детерминанты его фенотипической дисперсии.

**РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ  
И СРЕДЫ В ФОРМИРОВАНИИ  
ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ АСИММЕТРИИ**

- 1.** Развитие функциональной асимметрии в онтогенезе
- 2.** Концепции эквипотенциальности и прогрессивной латерализации полушарий
- 3.** Генетические аспекты леворукости

**1.**  
**В** настоящее время особенности функциональной специализации левого и правого полушарий мозга хорошо исследованы. Подробный анализ этой проблемы представлен в книгах Н.Н. Брагиной и Т.А. Доброхотовой, Е.Д. Хомской, С. Спрингер и Г. Дейча, В.Л. Бианки и других. В результате многих экспериментальных исследований было установлено, что основные межполушарные различия кратко укладываются в ряд дихотомий: абстрактный (вербально-логический) и конкретный (наглядно-образный) способы переработки информации, произвольная и непроизвольная регуляция деятельности, осознанность—неосознанность психических функций и состояний, сукцессивная и симультанная организация высших психических функций.

**2.**  
**И** известны две концепции функциональной асимметрии в онтогенезе: эквипотенциальности полушарий и прогрессивной латерализации<sup>85</sup>. Первая предполагает изначальное равенство, или эквипотенциальность, полушарий в отношении всех функций, в том числе речевой. В ее пользу говорят данные о высокой пластичности мозга на ранних этапах развития. Согласно второй концепции специализация полушарий существует уже с момента

рождения. У праворуких людей она проявляется, как предполагают, в виде генетически запрограммированной способности нервного субстрата левого полушария обнаруживать способность к развитию речевой функции и определять деятельность ведущей руки. Установлено, что задолго до реального развития речевой функции можно обнаружить различия в морфологическом строении будущих речевых зон. Так, у новорожденных сильвиева борозда слева существенно больше, чем справа. Этот факт свидетельствует о том, что структурные межполушарные различия в известной степени являются врожденными.

В пользу исходной эквипотенциальности полушарий, казалось бы, говорит тот факт, что первые проявления предпочтения руки обнаруживаются у детей 7—9 месяцев. Разница между сторонами, сначала слабая, постепенно увеличивается и становится отчетливой в 3 года, а затем стабилизируется. Однако в ходе наблюдений было установлено, что у младенцев есть другие признаки латерализации, например предпочитаемая сторона при повороте головы, различный тонус мышц справа и слева и др.

В связи с этим представляет интерес предложение выделять два относительно независимых показателя мануальной латерализации: направление и степень. Направление латерализации, т. е. установление ведущей руки, можно рассматривать как нормативную, или видоспецифическую, характеристику, имеющую два измерения — левое, правое. Степень латерализации есть количественная индивидуально-специфическая характеристика, обладающая непрерывной изменчивостью в широком диапазоне. Об относительной независимости этих характеристик говорит тот факт, что они обнаруживают разную онтогенетическую динамику и в разной степени зависят от факторов генотипа. Если выбор ведущей руки определяется к 3 годам, то степень (интенсивность) ее использования существенно возрастает от 3 до 9 лет. Выделение направления и степени/интенсивности как самостоятельных характеристик асимметрии возможно применительно ко всем парным органам, в том числе и показателям электроэнцефалограммы левого и правого полушарий.

### 3.

**Происхождение леворукости** традиционно связывается с действием трех групп факторов: средовых (в том числе культурных), генетических и патологических. В соответствии с первыми условиями среды, общественные традиции и система воспитания задают преимущественный выбор ведущей руки. До недавних пор считалось, что леворукие составляют в среднем 5% населения. Однако

в разных регионах наблюдаются определенные различия в частоте леворукости.

Среди школьников Китая и Таиланда только 3,5 и 0,7% соответственно используют для письма левую руку (293). В то же время 6,5% выходцев из восточных стран, обучающихся в школах США (где давление в сторону использования правой руки ослаблено), предпочитают левую руку. Среди японских школьников 7,2% не являются праворукими, а если учесть и переученных, то эта цифра увеличивается до 11%. До недавних пор во многих странах существовала практика переучивания леворуких детей. По мере ослабления давления со стороны число пишущих левой рукой заметно увеличивается, вплоть до 10—12%.

Существенная роль средового опыта в определении рукости, казалось, подтверждается фактом, что у младенцев ведущая рука не обнаруживается. Однако известно, что относительно позднее проявление признака не означает его средовую обусловленность. При изучении рукости приемных детей, усыновленных в младенчестве, было также показано, что приемные родители (в отличие от биологических) оказывают мало влияния на установление ведущей руки у детей.

Первые семейные исследования рукости дали основания предположить, что сегрегация по этому признаку происходит по закону Менделя. В результате была предложена простая генетическая модель, в соответствии с которой предполагалось, что рукость определяется действием одного гена, имеющего две различные формы (два аллеля): один аллель  $R$  — доминантный, кодирует праворукость, второй  $I$  — рецессивный, кодирует леворукость. Ребенок, унаследовавший аллели  $R$  от обоих родителей, будет праворуким, равно как и ребенок с генотипом  $R I$  ( $R$  — от одного из родителей,  $I$  — от другого). Леворукими будут дети с генотипом  $II$ , которые унаследовали аллель от обоих родителей.

Эта модель, однако, не может объяснить тот факт, что по разным данным от 45 до 54% детей двух леворуких родителей являются праворукими.

Более сложная модель была предложена Дж. Леви и Т. Нагилаки. Они предположили, что рукость является функцией двух генов. Один ген с двумя аллелями определяет полушарие, которое будет контролировать речь и ведущую руку. Аллель  $L$  определяет локализацию центров речи в левом полушарии и является доминантным, а аллель  $I$  — локализацию центров речи в правом полушарии и является рецессивным. Второй ген определяет то, какой рукой будет управлять речевое полушарие — на своей стороне (ипсилатеральной) или противоположной (контрлатеральной).



Контрлатеральный контроль кодируется доминантным аллелем С, а ипсилатеральный — рецессивным аллелем с. Индивид с генотипом ССс, например, будет правой с центром речи в левом полушарии. У индивида с генотипом Ссс центры речи также будут находиться в левом полушарии, но он будет левшой. Эта модель предполагает, что рукость конкретного человека связана с характером его межполушарной асимметрии и типом двигательного контроля. Ключевым допущением данной модели было предположение, что позиция руки при письме (прямая или инвертированная) может служить фенотипическим проявлением специфического генотипа. Индивиды, использующие инвертированное положение руки при письме, с точки зрения авторов не имеют перекреста пирамидного тракта, т. е. для них характерен ипсилатеральный тип организации моторного контроля. Напротив, индивиды с обычной (прямой) позицией руки при письме в строении пирамидного тракта имеют перекрест, который приводит к контрлатеральному контролю.

В последние годы модель Дж. Леви и Т. Нагилаки неоднократно подвергалась критике. Было показано, что многие левши могут использовать для письма как прямую, так и инвертированную позицию руки. Кроме того, модель не получила должного статистического подтверждения в семейных исследованиях.

Функциональная асимметрия и специализация полушарий — уникальная особенность мозга человека, возникшая в антропогенезе в связи с появлением речи и праворукости. Генетические исследования асимметрии посвящены изучению наследуемости мануальной асимметрии и до некоторой степени полушарного доминирования.

МЗ и ДЗ близнецы, как правило, обнаруживают сходную степень конкордантности по показателям функциональной асимметрии. Для некоторых МЗ близнецов характерен феномен зеркальности по парным признакам. В то же время выполненные на близнецах исследования наследуемости электрофизиологических показателей левого и правого полушарий дают основания предполагать больший вклад генотипа в изменчивость показателей функционирования правого полушария.



## ЛИТЕРАТУРА

*Анохин А.П.* Генетика, мозг и психика человека: Тенденции и перспективы исследований. М., 1988.

Антропология. Хрестоматия. М., 1997. С. 183—193.

*Бадалян Л.О., Заваденко Н.Н., Успенская Т.Ю.* Синдромы дефицита внимания у детей // Обзорение психиатрии и медицинской психологии. 1993. № 3. С. 74—90.

*Беляев Д.К.* Генетика, общество, личность // Под ред. И.Т. Фролов Человек в системе наук. М., 1989. С. 155—164.

*Бернштейн Н.А.* Физиология движений и активности. М., 1990.

*Бианки В.Л.* Механизмы парного мозга. Л., 1989.

*Брагина Н.Н., Доброхотова Т.П.* Функциональная асимметрия человека. М., 1981.

Вопросы психологии. 1994. № 2. С. 30—35.

*Гальтон Ф.* Наследственность таланта. М., 1996.

*Гайсинович А.Е.* Зарождение и развитие генетики. М., 1988.

*Голд Дж.* Психология и география. Основы поведенческой географии. М., 1990.

*Дубинин Н.П., Булаева К.Б.* Сравнительно-популяционное исследование генетических основ индивидуально-психологических различий // Психологический журнал. 1984. № 4. С. 95—108.

*Дубинин Н.П.* Что такое человек? М., 1983.

*Думитрашку Т.А.* Структура семьи и когнитивное развитие детей // Вопросы психологии. 1996. № 2.

*Забродин Ю.М., Похилько В.И.* Теоретические истоки и назначение репертуарных личностных методик // Под ред. Ф. Франселла, Д. Баннистер Новый метод исследования личности. М., 1987. С. 5—26.

*Заваденко Н.Н., Петрухин А.С., Соловьев О.И.* Минимальные мозговые дисфункции у детей. М., 1997.

*Иваницкий А.М., Стрелец В.Б., Корсаков И.А.* Информационные процессы мозга и психическая деятельность. М., 1984.

*Калмыкова З.И.* Продуктивное мышление как основа обучаемости. М., 1981.

*Канаев И.И.* Близнецы. М., 1959.

*Канаев И.И.* Френсис Гальтон. Л., 1972.

*Клаус Г.* Введение в дифференциальную психологию учения. М., 1987.

*Климов Е.А.* Индивидуальный стиль деятельности. Казань, 1969.

*Корочкин Л.И.* Физиологическая и биохимическая феногенетика // Физиологическая генетика и генетика поведения. Л., 1981. С. 92—148.

*Коул М., Скрибнер С.* Культура и мышление. М., 1977.

*Коуэн У.* Развитие мозга / Под ред. П.В. Симонова // Мозг. М., 1982.

*Лебединский М.С.* Проблемы наследственности в психологии и метод близнецов // Психология. 1932. № 1—2. С. 163—201.

*Левит С.Г.* Человек как генетический объект и изучение близнецов как метод антропогенетики // Медико-биологический журнал. 1930. № 4—5. С. 273—287.

*Левонтин Р.* Человеческая индивидуальность: Наследственность и среда. М., 1993.

*Ломов Б.Ф., Равич-Шербо И.В.* Проблемы генетической психофизиологии человека. М., 1978.

*Лурия А.Р.* Об изменчивости психических функций в процессе развития ребенка // Вопросы психологии. 1962. № 3. С. 15—22.

*Маккьюсик В.* Генетика человека. М., 1967.

*Небылицын В.Д.* Психофизиологические исследования индивидуальных различий. М., 1976.

*Никольская О.С., Баевская Е.Р., Либлинг М.М.* Аутичный ребенок. Пути помощи. М., 1997.

*Ольшанникова А.Е., Александрова Н.И.* О надежности показателей двигательной реакции / Под ред. В.Д. Небылицына // Проблемы дифференциальной психофизиологии. М., 1969. Т. 6. С. 253—266.

*Рычков Ю.Г.* Генохронология исторических событий // Вопросы антропологии. 1986. Вып. 77. С. 3—18.

*Рычков Ю.Г.* История как фактор генетического развития народонаселения // Человек в системе наук / Под ред. И. Т. Фролов. М., 1989. С. 164—171.

*Рутман Э.М.* Вызванные потенциалы в психологии и психофизиологии. М., 1979.

*Семенов В.В.* Природа межиндивидуальной изменчивости качественных особенностей эмоциональности. М., 1982.

- Симерницкая Э.Г.* Мозг человека и психические процессы в онтогенезе. М., 1985.
- Системогенез и проблемы генетики мозга / Под ред. Н.П. Дубинина. М., 1983.
- Талызина Н.Ф., Кривцова С.В., Мухаматулина Е.А.* Природа индивидуальных различий: Опыт исследования близнецовым методом. М., 1991.
- Тарасов К.Е., Черненко Е.К.* Социальная детерминированность биологии человека. М., 1979.
- Теплов Б.М.* Избранные труды: В 2 т. Т. 2. М., 1985.
- Тимирязев К.А.* Френсис Гальтон. Сочинения. Т. 8. М.: 1939. С. 406—409.
- Фогель Ф., Мотульски А.* Генетика человека. Проблемы и подходы: В 3 т. М., 1989.
- Холодная М.А.* Психология интеллекта: Парадоксы и исследования. М.; Томск, 1997.
- Хомская Е.Д.* и др. Нейропсихология индивидуальных различий. М.: Российское педагогическое агентство, 1997.
- Эдельмен Дж., Маунткасл В.* Разумный мозг. М., 1981.
- Anastasy A.* Heredity, Environment and the Question «How» // Psychol. Review, 1958; 1965.
- August G. J.* A Genetic Marker Associated with Infantile Autism // Am. J. Psychiatry. 1983. № 140. P. 813.
- Bakwin H.* Reading Disability in Twins // Dev. Med. Child Neurol. 1973. № 15. P. 184—187.
- Behav. Genet.* 1992. Vol. 3. P. 337—344.
- Behavioral Genetics. 1982. N. Y.: Freeman and Company, 1997.
- Biederman J., Newcorn J., Sprich S.* Comorbidity of Attention Deficit hyperactivity Disorder with Conduct, Depressive, Anxiety, and other Disorders // Am. J. Psychiatry. 1991. № 148. P. 564—577.
- Bishop D. V.* Handedness and Developmental Disorders. Oxford, 1990.
- Bracken H. von.* Humangenetische Psychologie // Humangenetic, P. E. Becker (Hsg); Georg Thieme Verlag, 1969.
- Breland N. S.* A Test of Primary Bias in Twin Studies with Respect to Measured Ability. Behavior genetics, 1974. Vol. 4. № 2.
- Cardon L. R., Swith S. D., Fulker D. W., Kimberling W. J., Pennington B. F., DeFries J. C.* Quantitative Trait Locus for Reading Disability on Chromosome 6. Science. 1994. P. 266, 276—279.
- Chromosomes 6 and 15 // American Journal of Human Genetics. 1997. № 60. P. 27—39.
- Comings D. E., Comings B. G.* Clinical and Genetic Relationships Between Autism-Pervasive disorder and Tourette Syndrome: A Study of 19 Cases // Am. J. Med. Gen. 1991. № 39. P. 180—191.
- DeFries J. C., Fulker D. W., LaBuda M. C.* Evidence for a Genetic Etiology in Reading Disability of Twins. Nature. 1987. № 329. P. 537—539.



- Eaves L. J., Eysenk H. J., Martin N. G.* Genes, Culture and Personality. Acad. Press., 1989.
- Eysenk H., Eysenk M.* Personality and Individual Differences. plenum Press, 1985.
- Eysenk H. J.* Speed of Information Processing, Reaction Time and the Theory of Intelligence / P. Vernon (ed.) Speed of Information — Processing and Intelligence. Ablex, 1987. P. 21—69.
- Folstein S., Rutter M.* Infantile Autism: A Genetic Study of 21 Twin Pairs // Child. Psychol. Psychiatry. 1977. № 18. P. 297—321.
- Fuller I. L., Thompson W. R.* Behavior Genetics. N. Y.-L. Wiley, 1960.
- Furnham A.* Beliefs Concerning Human Nature: Comparing Current Responses with Those Gathered in 1945 and 1956 // Psychol. 1989. № 59. P. 1—7.
- Furnham A., Johnson C., Rawles R.* The Determinants of Beliefs in Human Nature // Pers. individ. Differences. 1985. № 6. P. 675—680.
- Genotype-Environment Effects // Child Devel. 1983. Vol. 54. P. 424—435.
- Gesel A. L., Thompson H.* Twins T and C from Infancy to Adolescence: A Biogenetic Study of Individual Differences by the Method of Co-Twin Control. Genet. Psychol. Monogr. 1941. Vol. 24. P. 3—121.
- Hallgren B.* Specific Dyslexia // Acta Psychiatry. Neurol. 65 (suppl). 1950. P. 1—187 // Autism. Child. Schizop. 1976. № 6. P. 209—234.
- Hardyck C., Petrinovich L., Goldman R.* Left-Handedness and Cognitive Deficit // Cortex. 1976. Vol. 12. № 3. P. 266—278.
- Hirsch J.* Individual Differences in Behavior and their Genetic Basis / H. Bliss (ed.). Roots of Behavior. N. J., 1962.
- Ho H. Z., Giller J. W., Decher S. N.* A Twin Study of Bannatyne's «Genetic Dyslexia» Sub-Type // Child Psychol. Psychiatry. 1988. № 29. P. 63—72.
- Husen T.* Psychological Twin Research. Stockholm, 1959.
- Intelligence, heredity and environment. Cambr. Univ. Press. 1997. P. 42—89.
- Intelligence: A Review // Science. 1963. № 142. P. 1477—1479.
- Jensen A.* The Puzzle of Nongenetic Variance / R. Sternberg, E. Grigorenko (eds.).
- Kamin L. J.* The Science and Politics of IQ. Erlbaum, 1974.
- Laland K., Kumm J., Van Horn J., Feldman M.* A Gene — Culture Model of Human Handedness // Behavior Genetics. 1995. Vol. 25. № 5. P. 433—445.
- Levi J., Nagitaki T.* A Model for the Genetics of Handedness // Genetics. 1972. Vol. 72. № 2. P. 117—128.
- Loehlin J. C., Nichols R. S.* Heredity, Environment, and Personality. San-Antonio, TX, University of Texas Press, 1976.
- Lytton H.* Do Parents Create or Respond to Differences in Twins? // Developmental Psychology. 1977. № 13. P. 456—459.
- McGlannon F. K.* Familial Characteristics of Genetic Dyslexia: Preliminary Report of a Pilot Study // Learning Disabilities. 1968. № 1. P. 185—191.
- McGoldrick M., Gerson R.* Genograms in Family Assessment. Norton a. Company, 1985.

*McManus I. C., Silk G., Cole D. R., Mellon A. F., Wong J., Kloss J.* The Development of Handedness in Children // *British Journal of Development Psychology*. 1988. Vol. 6. P. 257—273.

*Merriman P.* The Intellectual Resemblance of Twins // *Psychological Monographs*. 1924. Vol. 33. P. 1—58.

*Muller H. J.* Mental Traits and Heredity // *J. Heredity*. 1925. № 16. P. 433—448.

*Omenn G. S., Weber B. A.* Dyslexia: Search for Phenotypic and Genetic Heterogeneity // *Am. J. Med. Genet.* 1978. № 1. P. 333—342.

*Orthopsychiatry*. 1972. Vol. 42. P. 82—91.

*Paulus D. L., Shaywitz S., Kramer P., et al.* Demonstration of Vertical Transmission of Attention Deficit Disorder // *Ann. Neurol.* 1983. № 14. P. 363.

*Plomin R., DeFries J. C., McClearn G. E., Rutter M.* Behavioral Genetic. A primer. Freeman a. Company. N. Y., 1990.

*Plomin R., DeFries J. C.* Modern Genetics and Intelligence: Recent Data // *Intelligence*. 1980. P. 15—24.

*Plomin R., DeFries J. C., Fulker D. W.* Nature and Nurture During Infancy and Childhood. Cambridge Univ. Press, 1988.

*Plomin R.* Development, Genetics, and Psychology. Lawrence Erlbaum Ass., 1986.

*Price B.* Primary Biases in Twin Studies, Review of Prenatal and Natal Difference-Producing Factors in Monozygotic Pairs // *Am. J. of Hum. Genet.* 1950. Vol. 2. P. 293—352.

*Record R. C., McKewon T., Edwards J. H.* An Investigation of the Difference in Measured Intelligence Between Twins and Single Births // *Am. J. of Hum. Genet.* 1970. Vol. 34. № 1.

*Ritvo E. R., Freeman B. J., Mason-Brothers A., et al.* Concordance for Syndrome of Autism in 40 Pairs of Affected Twins // *Am. J. Psychiatry*. Vol. 142. P. 74—77, 1985.

*Rutter M.* Behavioral Studies: Questions and Findings on the Concept of a Distinctive Syndrome / M. Rutter (ed.). *Devel. Neuropsychiatry*. N. Y.: Guilford Press, 1983.

*Rutter M.* The Development of Infantile Autism // *Psychol. Med.* 1974. Vol. 4. P. 147—164.

*Safer D.* Autism as a Genetic Disorder / P. McGuffin (ed.). *The new Generies of Mental Illness*. London. Heineman Medical, 1991.

*Scarr S.* Environmental Bias in Twin Studies // *Eug. Quart.* 1968. Vol. 40. P. 823—832.

*Scarr S.* Genetic Factors in Activity Motivation // *Child Dev.* 1966. № 37. P. 663—673.

*Scarr S., McCartney K.* how People Make Their Own Environments: A Theory of Skodak M., Skeels H. M. A Final Follow-up of One Hundred Adopted Children // *Genetic Psychology*. 1949. Vol. 75. P. 85—125.

*Shaywitz S. E., Cohn D. J., Shaywitz B. A.* Pharmacotherapy of Attention Deficit Disorder // *Swaiman K. Pediatric Update*. N. Y.: Elsevier, 1983.

- Siemens H.* Diagnosis of Identity in Twins // *Heredity*. № 18. P. 201—209.
- Steffenburg S., Gillberg C., Hellinger L., et al.* A Twin Study of Autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden // *Child Psychol. Psychiatry*. 1989. Vol. 30. P. 405—416.
- Stern W.* Über Psychologie der individuellen Differenzen: Ideen zu einer differenziellen Psychologie. Leipzig, 1900.
- Storfer M.* Giftedness and Intelligence. The Contributions of Heredity and Early Environment. Jossey-Buss Publishers, 1990.
- Symmes J. S., Rapaport J. L.* Unexpected Reading Failure // *Am. J. Zahalkova M. et al.* Genetic Investigations in Dyslexia // *J. Med. Genet.* 1972. № 9. P. 48—52.
- Thompson W. R., Wilde G. J. S.* Behavior Genetics // *Handbook of General Psychology*. N. Y., 1973. P. 206—229.
- Thorndike E.* Measurements of Twins // *Arch. of Philos., Psychol. and Scientific Methods*. 1905. № 1. P. 1—64.
- Vandenberg S. G.* The Hereditary Amilities Study: Hereditary Components in a Psychological Test Battery // *Am. J. Hum. Genet.* 1962. Vol. 14. P. 220—237.
- Willerman L.* Effects of families on intellectual development // *Am Psychologist*. 1979. Vol. 34.
- Waldman Y. D.* Unresolved Questions and Future Directions in Behavior-genetic Studies of Intelligence / R. Sternberg, E. Grigorenko (eds.). *Intelligence, Heredity and Environment*. Cambridge Univ. Press. 1997. P. 552—570.
- Wahlsten D., Gottlieb G.* The Invalid Separation of Effects of Nature and Nurture: Lessons from Animal Experimentation // R. Sternberg, E. Griigorenko (eds.). *Intelligence, Heredity, and Environment*. Cambr. Univ. Press, 1997. P. 163—193.
- Zazzo R.* Paare und Paareffekte. Die dritte Zwillingsgamethode. *Zwillingsforschung in Frankreich* // *Zwillingsforschung international*. W. Friedrich, O. Kabat vel Job (Hrsg). VEB Deutsche Verlag, Berlin. 1986. P. 19—43.

*Учебное издание*

**Лучинин Алексей Сергеевич**

## **ПСИХОГЕНЕТИКА**

*Учебное пособие для студентов высших медицинских учебных заведений*

Зав. редакцией *С.В. Платонов*  
Художник обложки *Е.В. Гусейнов*  
Компьютерная верстка *А.И. Кудрявцев*  
Корректор *Т.Я. Кокорева*

Отпечатано с диапозитивов, изготовленных  
ООО «Издательство ВЛАДОС-ПРЕСС».

Лицензия ИД № 00349 от 29.10.99.  
Санитарно-эпидемиологическое заключение  
№ 77.99.02.953.Д.005490.08.04 от 26.08.2004.  
Сдано в набор 01.11.04. Подписано в печать 24.11.04.  
Формат 60×90/16. Печать офсетная. Бумага офсетная.  
Усл. печ. л. 10,00. Тираж 400 000 экз. (1-й завод 1—5 000 экз.).  
Зак. 746.

Издательство ВЛАДОС-ПРЕСС.  
119571, Москва, просп. Вернадского, 88,  
Московский педагогический государственный университет.  
Тел.: 437-11-11, 437-25-52, 437-99-98; тел./факс: 735-66-25.  
E-mail: [vlados@dof.ru](mailto:vlados@dof.ru)  
<http://www.vlados.ru>