

Poligenske i multifaktorske osobine



Poligenska crta odražava aktivnost većeg broja gena, a njihovi efekti su često aditivni, iako ne nužno podjednaki.

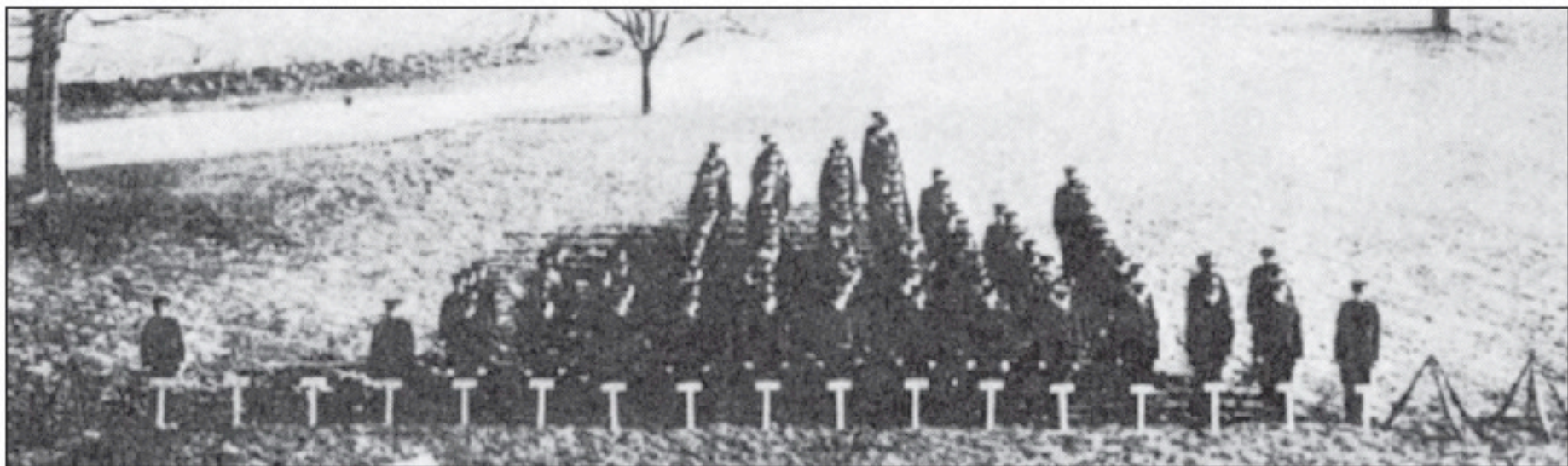
- **multifaktorske** – to znači da su pod uticajem sredine

Poligenske osobine variraju kontinuirano

Za poligenske osobine, kombinovana akcija mnogo gena obično proizvodi **kontinuum fenotipova**

- kontinuirane ili kvantitativne osobine
- normalna raspodela

- ▶ **lokusi kvantitativnih osobina** - QTL (quantitative trait loci)
- ▶ različit doprinos poligenskim osobinama pojedinih gena i alela



a.



b.

Heritabilnost

H predstavlja procenu koliki procenat fenotipske varijanse za određenu crtu može da se pripiše genskim faktorima u određenoj populaciji u određeno vreme

Studije asocijacija: identifikacija gena

- ▶ metod koji može detektovati nekoliko gena koji doprinose poligenskoj osobini – **mapiranje SNP (single nucleotid polymorphism – jednonukleotidni polimorfizmi)**
- ▶ SNP je mesto u okviru DNK sekvence koje varira u najmanje 1% populacije.
- ▶ studije asocijacija, u kojima istraživači **porede obrasce SNP između osoba koje imaju različite nivoe izraženosti neke fenotipske osobine**
- ▶ daju samo korelacije i **nisu dokazi uzročnosti**

Geni i ponašanje

- ▶ ispitivanje genskih činilaca ponašanja je, po definiciji, **istraživanje varijacija i funkcija nervnog sistema**
- ▶ Geni kandidati za nasledne komponente ponašanja su oni koji utiču na **neurotransmisiju i prenošenje i pretvaranje signala**

Psihološke karakteristike- kvantitativne karakteristike

Kvantitativne karakteristike - poligenske karakteristike – dva načina delovanja gena

Aditivni
(sabirajuči)
efekti - efekti
alela se
sumiraju

Neaditivni
(nesabirajuči)
efekti – efekti
interakcije
alela

dominantni:
posledica
interakcije
alela istog
gena

epistaza:
posledica
interakcije
između
različitih gena

Sredinski činioci

**Zajednička (deljena)
sredina**



sredinski uslovi koji su
zajednički za grupu
individua

**Specifična (nedeljena)
sredina**



sredinski činioci koji
variraju od individue do
individue (iskustva van
porodice, kao i brojna
iskustva unutar porodice)

Studije blizanaca



- **monozigotni blizanci** (identični) koji su genetski identični
- **dizigotni blizanci** (fraternalni) koji ispoljavaju sličnost u proseku oko 0.5)

Izvori sličnosti i razlika blizanaca koji rastu zajedno

► monozigotni blizanci

- izvori sličnosti **genetski identični** **dele sredinu**
- izvori razlika **nedeljena sredina** **greška merenja**

► dizigotni blizanci

- izvori sličnosti **genetski slični** **dele sredinu**
- izvori razlika **nedeljena sredina** **nedeljeni geni**
greška merenja

U čemu se sastoji metod blizanaca

da li su monozigotni blizanci međusobno sličniji po nekim fenotipskim osobinama nego dizigotni?

- ▶ Ako jesu, to se pripisuje razlici u genetskoj sličnosti
- ▶ Logika: kontrola deljene sredine
- ▶ Indeks genetskog uticaja na ličnost - procena **heritabilnosti**: količina fenotipske varijanse koja se može pripisati nasleđu

Procena heritabilnosti

- ▶ heritabilnost u užem smislu odnosi se na proporciju fenotipa koja se može objasniti **aditivnim** genetskim efektima
- ▶ Koeficijent heritabilnosti odražava aditivnu genetsku varijansu h^2 , deljena sredinska c a nedeljena e . Otuda je

$$r_{MZ} = h^2 + c$$

$$r_{DZ} = h^2/2 + c$$

$$r_{MZ} - r_{DZ} = h^2 - h^2/2 + c - c = h^2/2$$

$$h^2 = 2 (r_{MZ} - r_{DZ})$$

- ▶ Testiranje modela

Da li su osnovne premise blizanačkog metoda “na mestu”?

- ▶ svrha poređenja MZ i DZ je **kontrola deljene sredine**
- ▶ **premise o jednakoj sredini** (EEA – equal environment assumption): sredinski uslovljene sličnosti jednake za oba tipa blizanaca koji odrastaju u istoj porodici

- ▶ Pogrešno klasifikovani blizanci – **za sličnost u ponašanju pokazala se važnom stvarna zigotnost a ne roditeljsko uverenje**
- ▶ Prema Plominu, identični blizanci mogu imati sličnija iskustva nego DZ **jer su sličniji genetski** - takva razlika u sličnosti iskustava između MZ i DZ blizanaca ne predstavlja narušavanje pretpostavke jednake sredine

Problem uopštavanja i specifičnosti blizanaca kao grupe

- ▶ da li su blizanci reprezentativni za opštu populaciju?
- ▶ specifično intrauterino i postnatalno iskustvo
- ▶ Pokazalo se da se blizanci **ne razlikuju značajno od ostalih po ličnosti ili psihopatologiji**



Rezultati blizanačkih studija: značajno učešće genetskih faktora u oblikovanju bazičnih dimenzija ličnosti

► Jang i saradnici (Jang et al., 1996):

- ekstraverzija 0.50
- prijatnost 0.48
- savesnost 0.49
- neuroticizam 0.49
- otvorenost 0.48

► korišćeni upitnici samoprocene

Drugi vidovi procene

- ▶ **procena od strane drugih** je takođe pokazala značajan genetski uticaj, iako nešto manji nego samoprocena
- ▶ **oslanjanje na roditeljske ocene** dalo neobične rezultate (efekat kontrasta?)
- ▶ **opservacione studije:** genetski uticaj pronađen za dimenziju **bihejvioralne inhibicije**, za **stidljivost** i za **nivo aktiviteta** meren upotrebom aktometra; nije pronađen u opservacionim studijama prvih nekoliko dana života, niti u osmehivanju na najranijem uzrastu

Studije usvojene dece

da li je usvojeno dete, kada odraste, po svojim osobinama ličnosti sličnije roditeljima usvojiteljima ili svojim biološkim roditeljima?

- ▶ upoređivanje sličnosti usvojenika sa biološkim siblinzima i siblinzima po usvojenju
- ▶ logika: držati genetičke faktore „konstantnim“, varirati faktore sredine

Rezultati studija usvojenika sugerišu manji genetski doprinos oblikovanju osobina ličnosti nego blizanačke studije

- ▶ Studija Lehlina (Loehlin et al., 1985): sličnost sa usvojiteljima ne postoji, dok sa biološkim roditeljima postoji blaga do umerena korelacija (za socijabilnost 0.17, 0.34 i 0.18, a za aktivitet 0.16 i 0.33).
- ▶ sa adoptivnim sibliinzima su korelacije za socijabilnost takođe bliske nuli, a sa biološkim 0.22, 0.70 i 0.38 za socijabilnost, a 0.06 i 0.42 za aktivitet.

Ograničenja adoptivnih studija

- ▶ Reprezentativnost usvojiteljskih porodica, kao i bioloških porodica usvojenika (naročito su osetljivi psihopatološki fenomeni) – restrikcija okruženja i potencijalno potcenjivanje efekata sredine
 - kontroliše se poređenjem adoptivnog i uzorka opšte populacije
- ▶ Problem selektivnog smeštanja: sličnost između bioloških roditelja i usvojitelja – potcenjivanje genskih efekata (osetljivije su nepatološke karakteristike)
 - kontroliše se statistički

Studije blizanaca odgajanih odvojeno

- ▶ metodološka varijacija koja kombinuje karakteristike studija blizanaca i studija usvojenika
- ▶ stepen sličnosti između odvojeno odgajanih monozigotnih blizanaca može se porediti sa MZ blizancima podizanim zajedno i DZ blizancima podizanim zajedno

Neki rezultati kombinovanih studija blizanaca odgajanih odvojeno i zajedno (Pedersen et al., 1988)

► ekstraverzija i neuroticizam:

- korelacije mzo niže od korelacija mzz
- r dzo veoma slične r dzz, ali značajno niže od r mzo

	heritabilno st	deljena sredine	nedeljena sredina
ekstraverzija	41%	7%	52%
neuroticizam	31%	10%	58%

Još neki kombinovani dizajni

- ▶ uključiti **siblinge neblizance** u blizanačke studije
- ▶ **adoptivni dizajn zajedno s porodičnim i blizanačkim dizajnom** (poređenje genetskih i "sredinskih" srodnika uz uključivanje "genetskih plus sredinskih" srodnika porodičnog dizajna (Kolorado adoptivni projekat))
- ▶ metod **porodica blizanaca**
- ▶ **studije step-porodica** (siblinzi i polusiblinzi)

Porodične studije

- ▶ osnovna jedinica posmatranja su najčešće članovi nuklearne porodice - jedan ili oba roditelja i dete.
- ▶ takođe, moguća je procena sličnosti i među srođnicima drugog stepena srodstva (tetke, ujaci, stričevi i nećaci, babe, dede, unuci itd.), a možda i daljeg stepena srodstva.
- ▶ porodične studije omogućavaju i procene efekata kulturalne transmisije za određene osobine.
- ▶ Ograničenje: nemogućnost jasnog razdvajanja genskih i sredinskih činilaca
- ▶ Ipak, igraju ključnu ulogu u testiranju načina prenošenja mendelovskih poremećaja

Asortativno sparivanje

Asortativno sparivanje ili homogamija je obrazac sparivanja u kom se individue sa sličnim fenotipima sparuju međusobno češće nego što bi se očekivalo u uslovima slučajnog sparivanja

- ▶ Disasortativno (ili negativno assortativno) sparivanje ili heterogamija – različitost fenotipa
- ▶ **Pozitivno assortativno sparivanje pojavljuje se češće od negativnog** – pronađeno za širok opseg karakteristika, fizičkih, demografskih, psiholoških
- ▶ Genomske sličnosti i razlike – glavni kompleks histokompatibilnosti

Zašto je važno asortativno sparivanje

- ▶ važno za genetiku ponašanja jer:
 - povećava genetsku varijansu u populaciji
 - utiče na procenu heritabilnosti tako što povećava genetsku sličnost rođaka prvog reda

Da li se heritabilnost menja tokom razvoja?

- ▶ pretpostavka o smanjivanju heritabilnosti?
- ▶ g faktor - genetski faktori postaju značajniji tokom života, a efekat deljene sredine se smanjuje
- ▶ genski faktori mogu doprinositi promenama, kao i kontinuitetu tokom razvoja - genski efekti na jednom uzrastu mogu se razlikovati od genskih efekata na drugom
- ▶ ličnost: generalno heritabilnost raste tokom najranijeg detinjstva, dok kroz kasniji život ne pokazuje značajne promene

Sredina

studije u bihevioralnoj genetici pružaju najbolje raspoložive dokaze za značaj sredinskih faktora

- ▶ U genetičkoj teoriji sredina ima dosta široko značenje i obuhvata sve faktore koji nisu obuhvaćeni nasleđem

Dva važna otkrića

- ▶ Prvo: **sredinski uticaji pokazuju tendenciju da stvaraju razlike a ne sličnosti** među decom koja odrastaju u istoj porodici
- ▶ Drugo: **mnoge mere sredine koje se široko koriste u psihologiji pokazuju genetski uticaj** (ljudi mogu kreirati sopstveno iskustvo, delimično zbog genetskih razloga)

Deljena ili nedeljena sredina: šta je važnije?

- ▶ direktan test deljene sredine: adoptivne studije
- ▶ direktan test nedeljene sredine: razlike između monozigotnih blizanaca koji odrastaju zajedno

presudan značaj nedeljene sredine: promena fokusa istraživanja

Nedeljena sredina

- ▶ Nedeljena sredinska komponenta varijanse odnosi se na varijansu koja nije objašnjena nasleđem ili deljenim sredinskim faktorima i ona uključuje i grešku merenja
- ▶ Ako su sredinski uticaji prvenstveno nedeljeni, to istraživače može navesti da se ne oslanjaju samo na porodične riziko faktore u globalnom smislu

Implikacije

- ▶ sredinski faktori koji utiču na psihološki razvoj ne operišu na porodičnim, već na individualnim osnovama
- ▶ **poruka nije da su porodična iskustva nevažna, već da su sredinski efekti specifični za svako dete, a ne generalni za celu porodicu**

Nedeljeni sredinski faktori mogu se pojaviti na više načina

- ▶ iskustvo koje se **odnosi na samo jedno dete** u porodici
- ▶ iskustva koja su prividno deljena u okviru porodice mogu **pogoditi decu na različite načine**
- ▶ kontrastni **načini na koje roditelji tretiraju dete, ili relacije među sibličima**
- ▶ uticaji mogu biti nedeljeni zato što se **deca razlikuju u svojoj podložnosti**

Gde se, ipak, pokazuje uticaj deljene sredine

- ▶ značajan uticaj deljene sredine – prevashodno **društvene klase i prakse u podizanju dece - na maloletničku delinkvenciju**
- ▶ značajan efekat deljene sredine na neke **karakteristike vezane za interpersonalno ponašanje** (osmehivanje kod odojčadi, pozitivna emocionalnost, prijatnost, stavovi prema ljubavi i romantičnim vezama)