

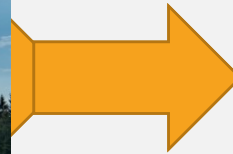
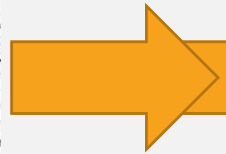
ZÁKLADY POPULAČNÍ GENETIKY

Albert Kšiňan

E6080

CO JE TO GENOTYP A FENOTYP

Genotyp



Fenotyp

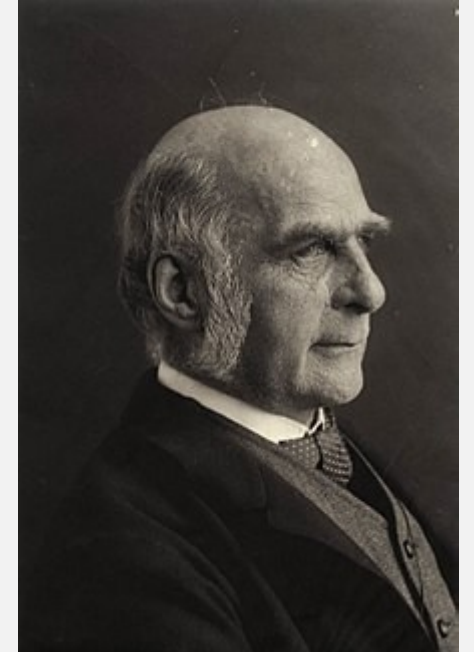
$$G + E = F$$

BEHAVIORÁLNÍ GENETIKA

Interdisciplinární věda – psychologie/genetika

Vliv genů a prostředí na rozdíly mezi lidmi

Zakladatelem Francis Galton



DĚDIČNOST NEBO DĚDIVOST?

Dědičnost (heredity)

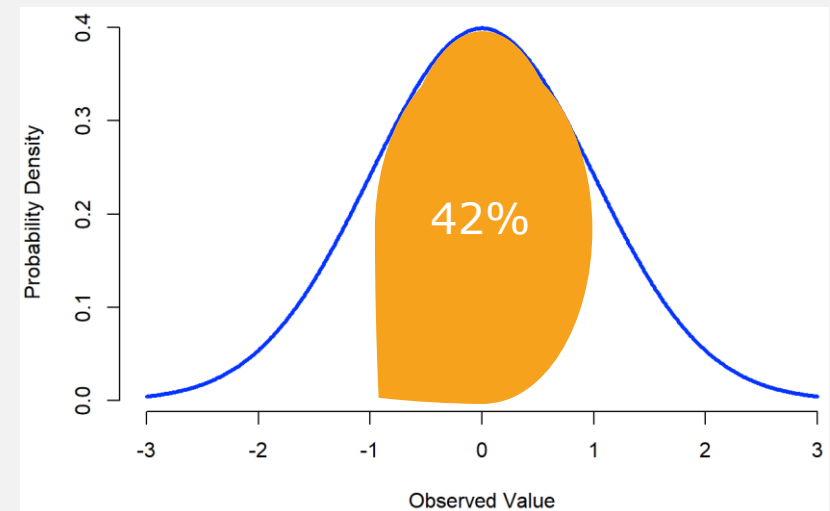
VS

Dědivost (heritability)

Předávání znaků z generace na generaci



Jak velká část rozdílu mezi jedinci je vysvětlena dědičností



ŘEŠENÍ ROVNICE

$$G + E = 100$$

$$G = ?$$

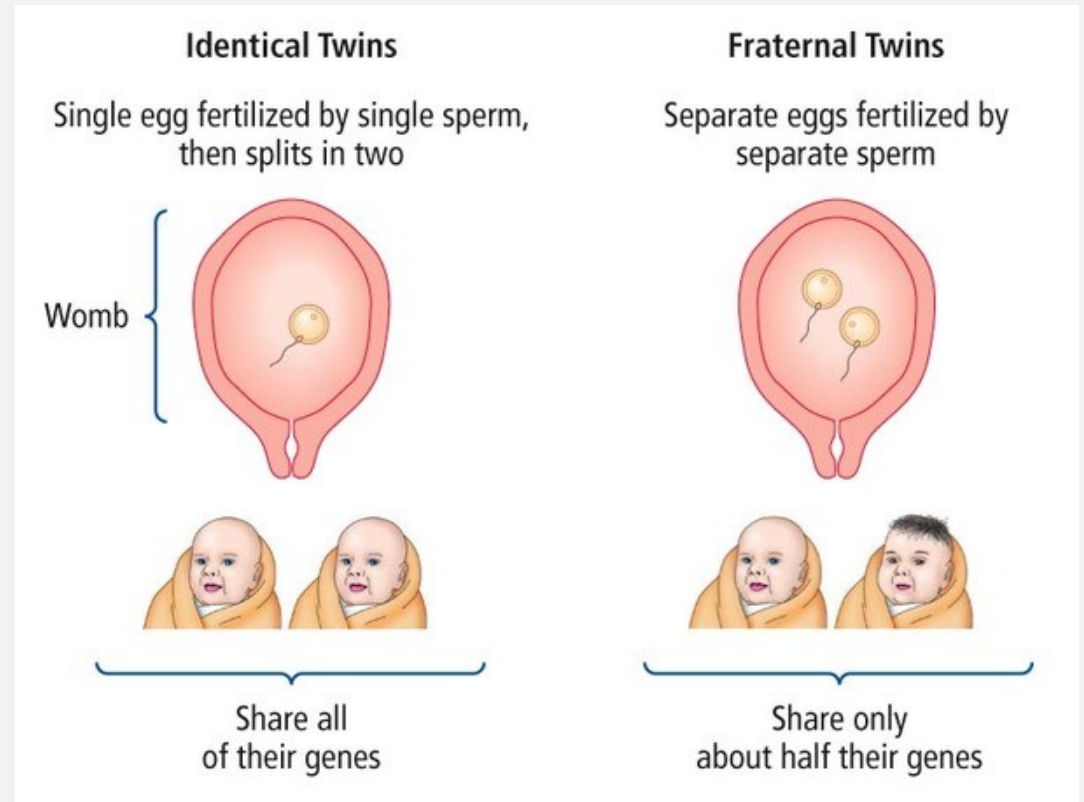
$$E = ?$$

DVOJČATA

Monozygotní (MZ) = jednovaječná



Dizygotní (DZ) = dvojvaječná



HYPOTETICKÝ VÝZKUM S DVOJČATY

Chceme měřit **svědomitost**

„Snažím se své úkoly dělat včas“

„Vždy splním, co jsem slíbil“

1	2	3	4	5
Vůbec nesouhlasím	Spíše nesouhlasím	Ani souhlas, ani nesouhlas	Spíše souhlasím	Úplně souhlasím



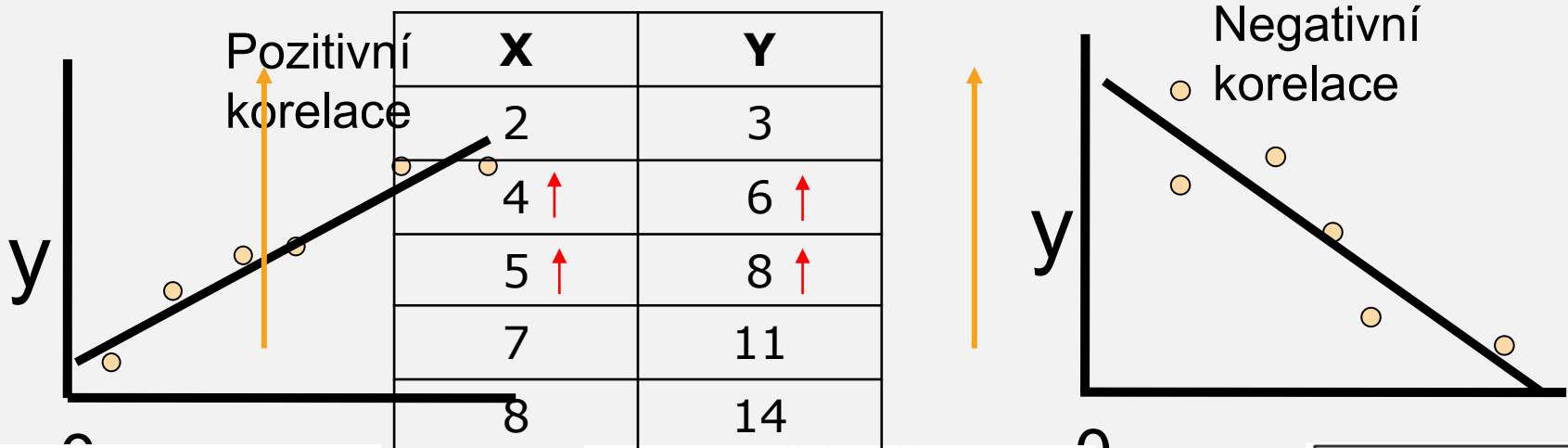
100 MZ dvojčat



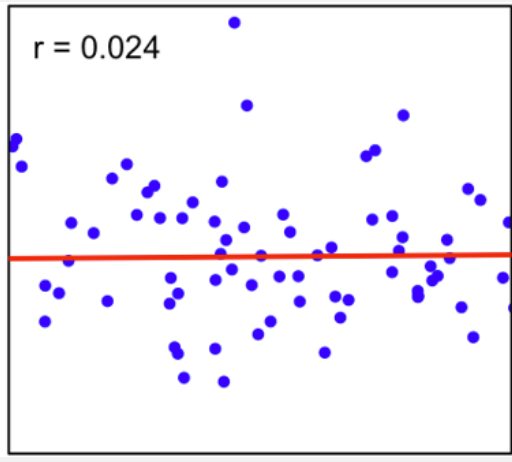
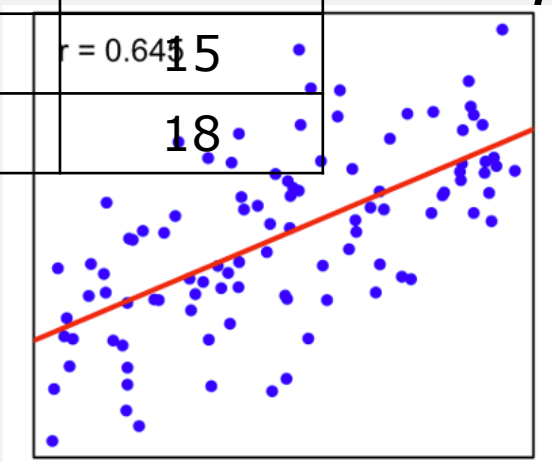
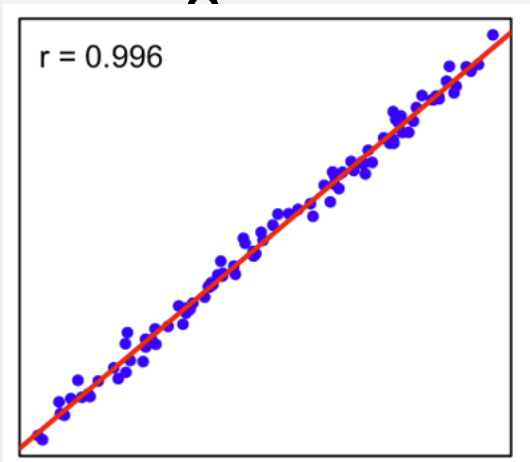
100 DZ dvojčat



KORELACE

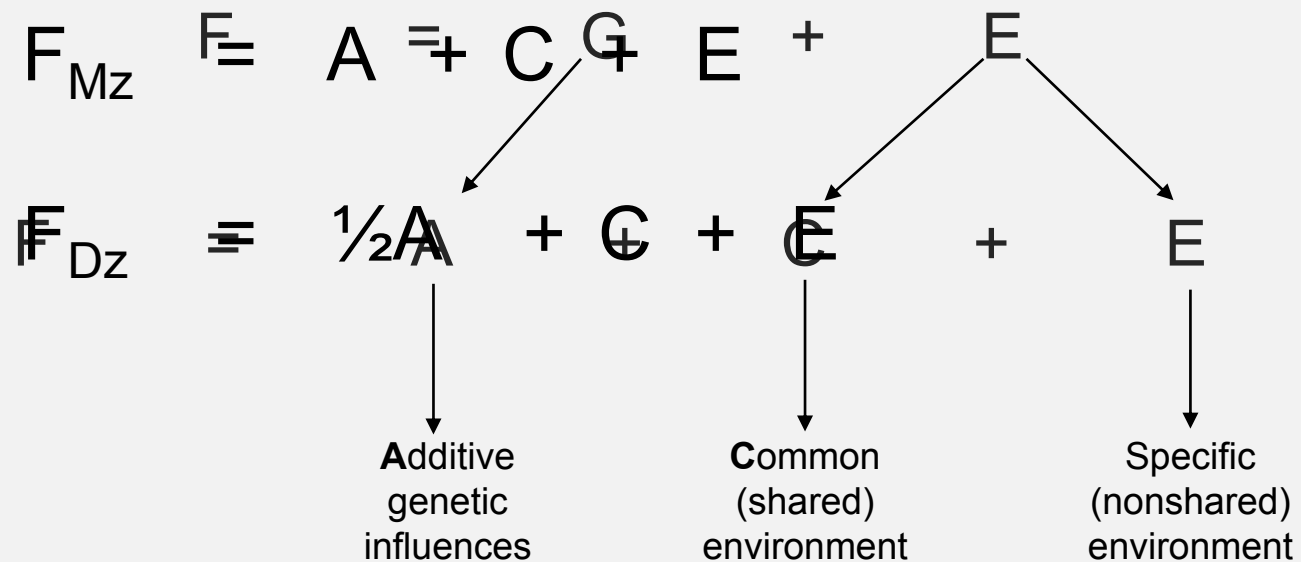


X	Y
2	3
4 ↑	6 ↑
5 ↑	8 ↑
7	11
8	14
9	15
11	18



VLIV GENŮ A PROSTŘEDÍ NA SVĚDOMITOST

Očekáváme **stejné vlivy prostředí** (výchova) mezi MZ a DZ dvojčaty



MZ/DZ ROZDÍL

MZ dvojčata sdílejí:

- 100% genetická podobnost
- 100% rodinné prostředí
- 0% unikátních zkušeností

DZ dvojčata sdílejí:

- 50% genetická podobnost
- 100% rodinné prostředí
- 0% unikátních zkušeností

VÝSLEDKY NAŠEHO VÝZKUMU

Jediné, čím se oba typy dvojčat **systematicky** liší, je tedy genetická podobnost

Korelace mezi MZ dvojčaty: $r_{mz} = 0,73$

Korelace mezi DZ dvojčaty: $r_{dz} = 0,37$

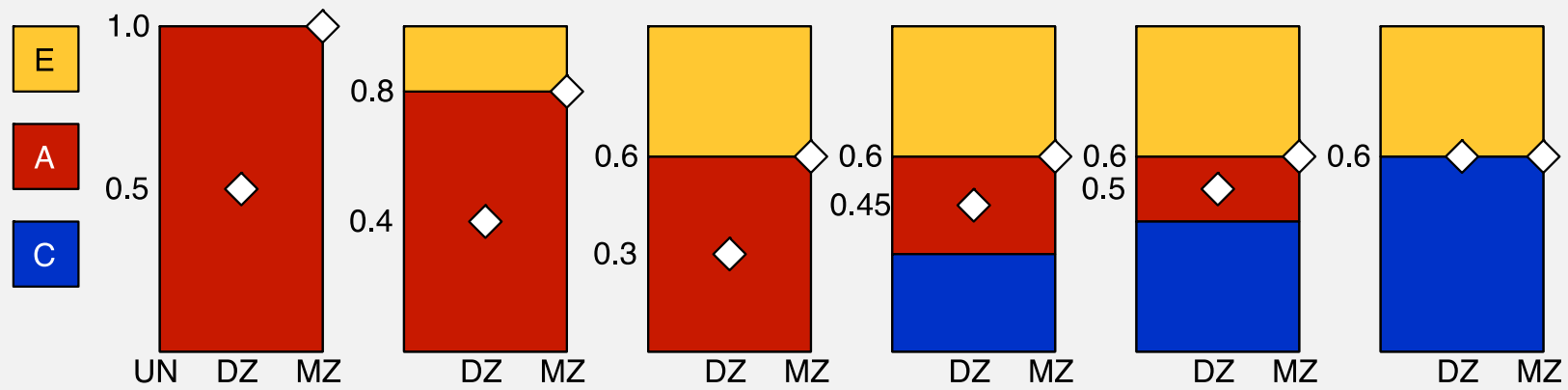
$$A = 2 (r_{mz} - r_{dz})$$
$$A = 0,72 = 72\%$$

$$C = r_{mz} - A$$
$$E = 1 - r_{mz}$$

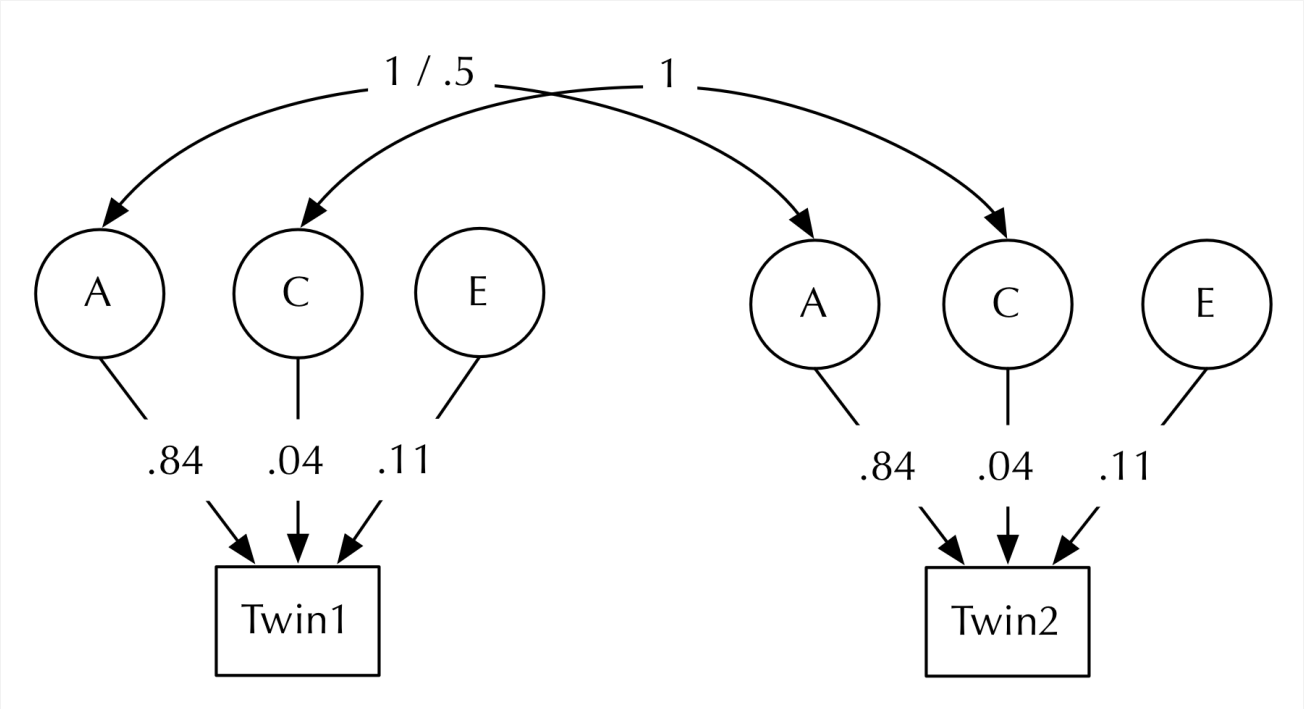
MZ A DZ KORELACE

- $r_{MZ} > r_{DZ}$ = vliv genetických faktorů na rozptyl
- $r_{MZ} \geq 2r_{DZ}$ = pouze genetický vliv
- $r_{MZ} = r_{DZ}$ = žádný genetický efekt, pouze C + E
- $r_{MZ} < 1$ = jedinečné environmentální vlivy mají vliv

MZ A DZ KORELACE



ACE MODEL



ADOPČNÍ STUDIE

Rodič a adoptivní dítě: 0% DNA sdílené

Biologický a adoptivní potomek: 0% DNA sdílené

Korelace s adoptivním dítětem – **vlivem prostředí**

VÝSLEDKY ADOPČNÍCH STUDIÍ

	IQ	BMI	Reading disability
MZ dvojčata	~ 0.84	~ 0.75	~ 0.86
DZ dvojčata	~ 0.55	~ 0.31	~ 0.43
Biologičtí sourozenci	~ 0.47	~ 0.25	~ 0.43
Adoptivní sourozenci	~ 0.01	~ 0.05	~-0.06

TŘI BLÍZCÍ NEZNÁMÍ (2018)

Jednovaječná trojčata rozdělena při porodu

Každý vyrůstal v jiné rodině: pracující třída, střední třída, bohatá rodina

Náhodou se setkali v dospělosti



TŘI ZÁKONY BEHAVIORÁLNÍ GENETIKY

ERIC TURKHEIMER

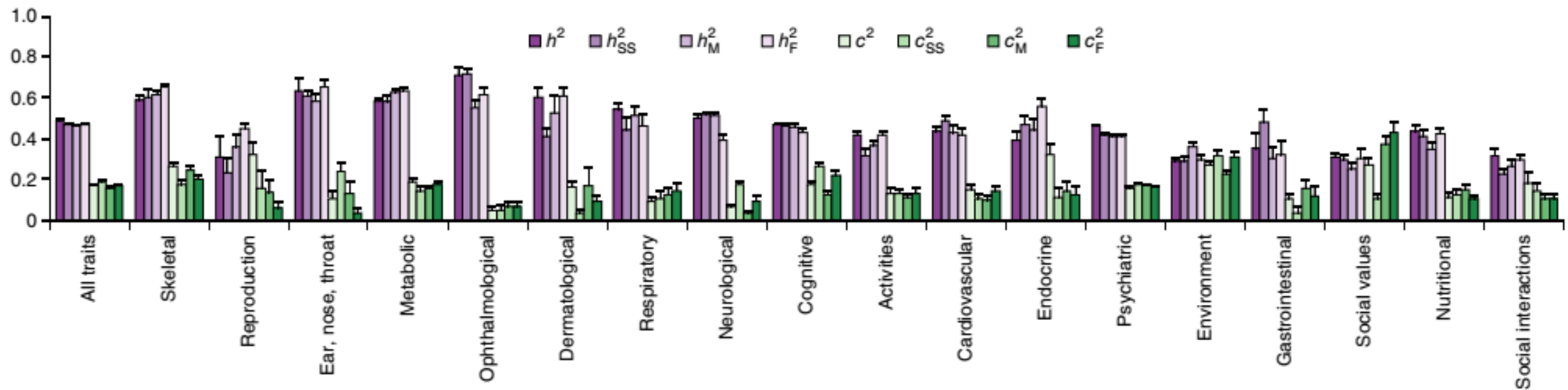
- I. Všechny lidské psychologické vlastnosti jsou dědičné.
- II. Vliv výchovy v rodině je menší než vliv genů.
- III. Velká část rozdílů mezi lidmi není způsobena ani výchovou, ani



ZÁKON I

VŠECHNY LIDSKÉ VLASTNOSTI JSOU DĚDIČNÉ

Polderman, T. J., Benyamin, B., De Leeuw, C. A., Sullivan, P. F., Van Bochoven, A., Visscher, P. M., & Posthuma, D. (2015). Meta-analysis of the heritability of human traits based on fifty years of twin studies. *Nature Genetics*, 47(7), 702-709.



CVIČENÍ

- Jděte na: <http://match.ctglab.nl/>
- Jaké je h^2 (h2_all) a c^2 (c2_all) pro:
 - Výšku
 - Užívání alkoholu (alcohol use)
 - Schizofrenii
 - Poruchy spánku (sleep disorders)
 - Depresivní epizody napříč věkovými skupinami

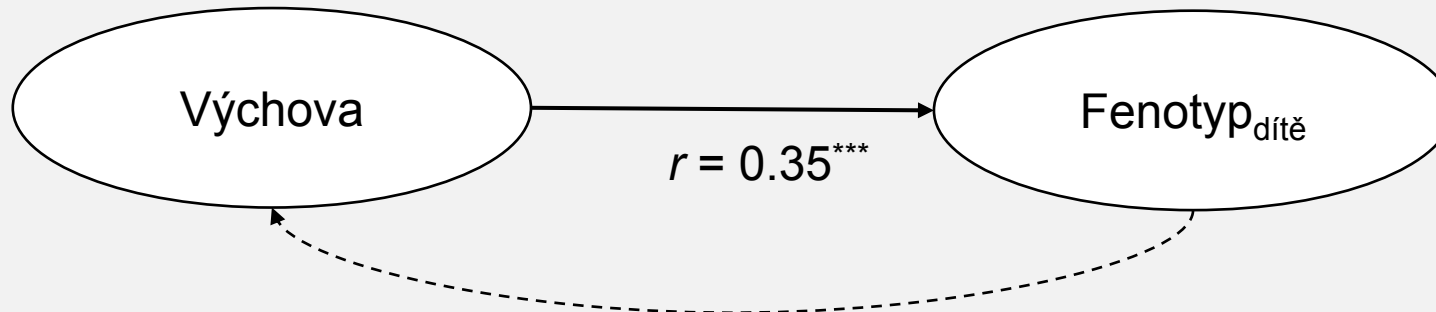
ŘEŠENÍ

- Výška: $h^2 = .63$, $c^2 = .30$
- Užívání alkoholu: $h^2 = .41$, $c^2 = .21$
- Schizofrenie: $h^2 = .77$, $c^2 = .01$
- Poruchy spánku: $h^2 = .51$, $c^2 = .12$
- Depresivní epizody:
 - 0-11 let: $h^2 = .42$
 - 12-17 let: $h^2 = .43$
 - 18-64 let: $h^2 = .31$
 - 65+ let: $h^{2(SS)} = .37$

ZÁKON II

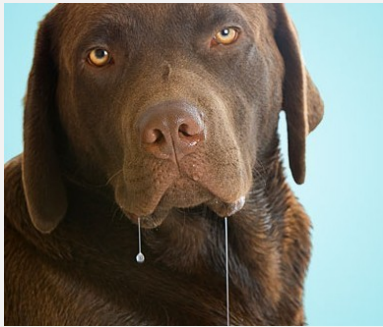
VLIV VÝCHOVY V RODINĚ JE MENŠÍ NEŽ VLIV GENŮ

Typická představa socializace, podpořena mnoha výzkumy:



ENVIRONMENTALISMUS V USA

Behaviorismus = chování je reakcí na **vnější**
podněty



Vše je environmentální = vše se dá změnit!

Každý se může stát prezidentem!



SANDRA SCARR

Článek v roce 1983 (s K. McCartney):

How people make their own environments: A theory of genotype→ environment effects



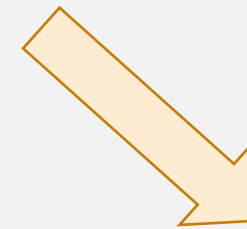
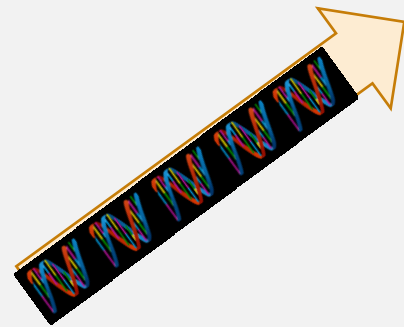
GENY A PROSTŘEDÍ

Klíčová role genetických vlivů: rGE

Geny **strukturují** způsob získávání zkušenosti

1. Pasivní korelace genů a prostředí
2. Evokativní korelace genů a prostředí
3. Aktivní korelace genů a prostředí

PASIVNÍ KORELACE



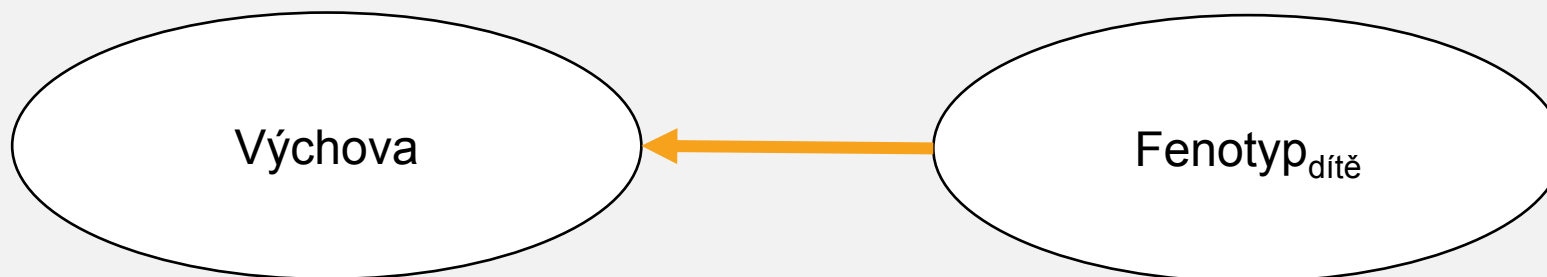
Genetické vlivy na dítě i jeho prostředí



EVOKATIVNÍ KORELACE

Dětské chování podmiňuje odpověď od okolí

Zpětnovazební mechanismus



EVOKATIVNÍ KORELACE



Zdroj: FB Burton



AKTIVNÍ KORELACE

Lidé si svá prostředí **aktivně** vybírají (v souladu se svými geny)

Kroužky, sport, trávení volného času



DĚDIVOST PROSTŘEDÍ?

Dědivost rozvodu: 40%

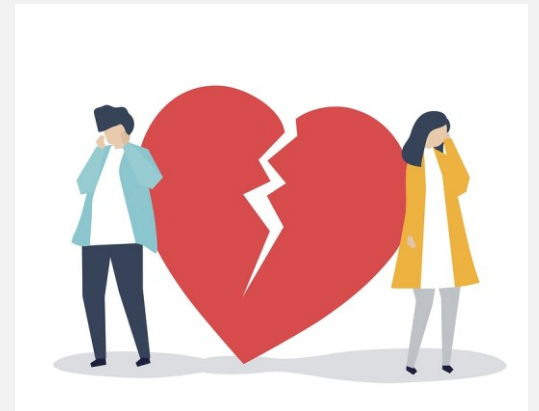
shoda ve statutu (v manželství/rozvedený):

55% MZ

16% DZ

Riziko rozvodu ovlivněno osobnostními vlastnostmi

emočnost, impulzivita, pozitivní prožívání života



VRSTEVNÍCI

Mnoho studií ukázalo, že vliv vrstevníků (především v pubertě) je **klíčovým faktorem** pro rozvoj problémového chování (drogy, alkohol, delikvence)

Kauzalita?

„*Jiříček se chytnul party*“ vs aktivní korelace genotypu a prostředí

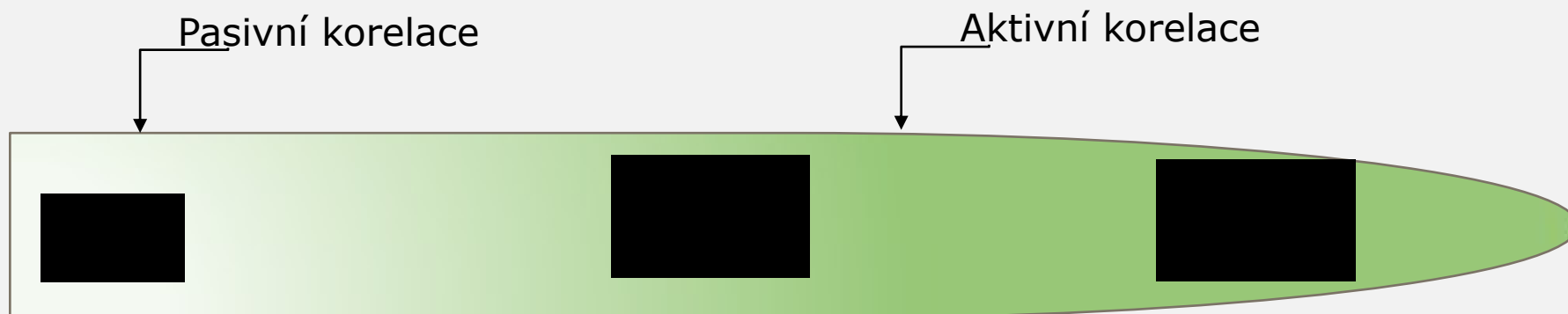


DĚDIVOST V ČASE

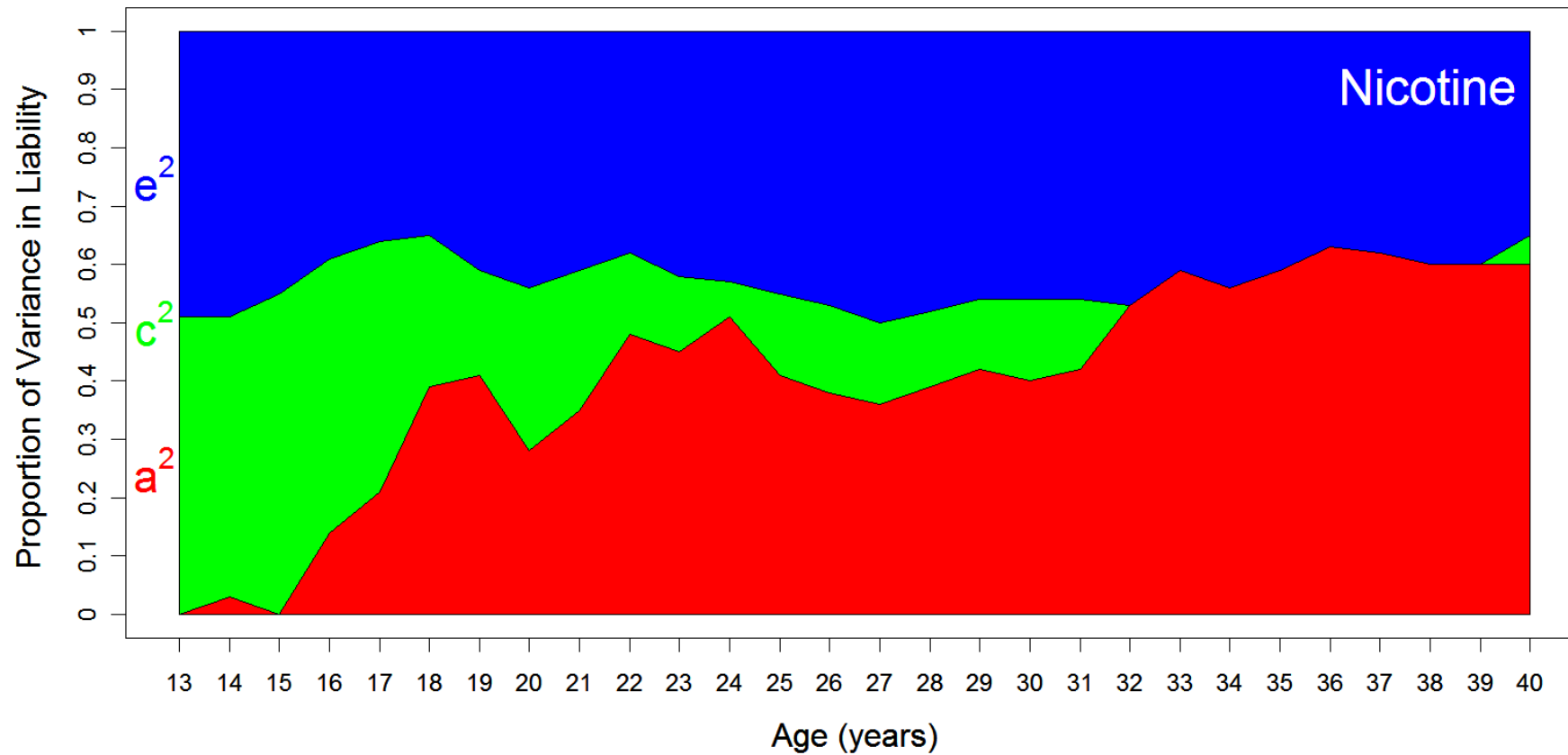
Laicky bychom předpokládali, že vliv genů bude nejvyšší při narození a s postupem času bude slábnout

Ale je to naopak – vliv genů roste

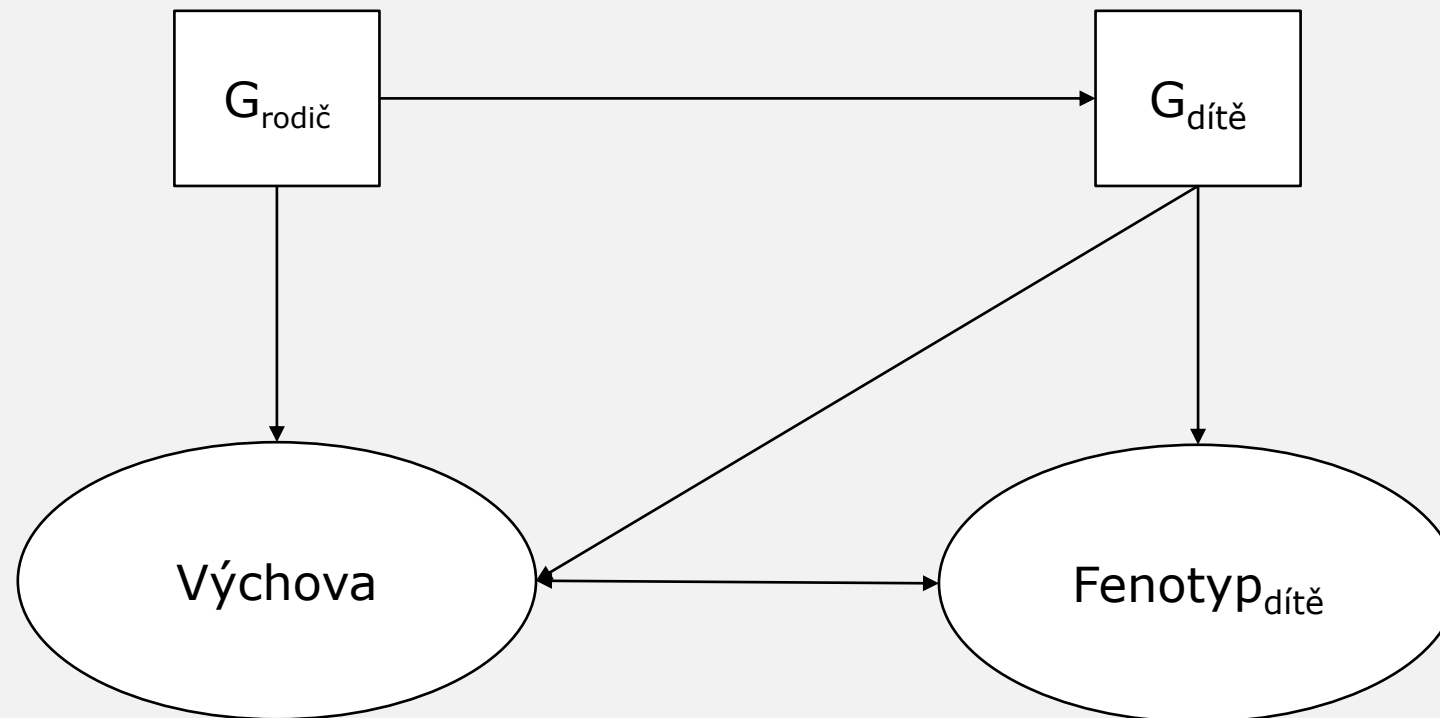
Do svých genů **dorůstáme**



ACE MODEL UŽÍVÁNÍ NIKOTINU



*Výsledky většiny psychologických studií zabývajících se vlivem rodičů na děti bez zohlednění genetické podobnosti je **zkreslená/chybná**.*



PROSTŘEDÍ JAKO REGULÁTOR GEN. VLIVU

GxE interakce

V prostředí výrazně limitujícím se genetický vliv snižuje

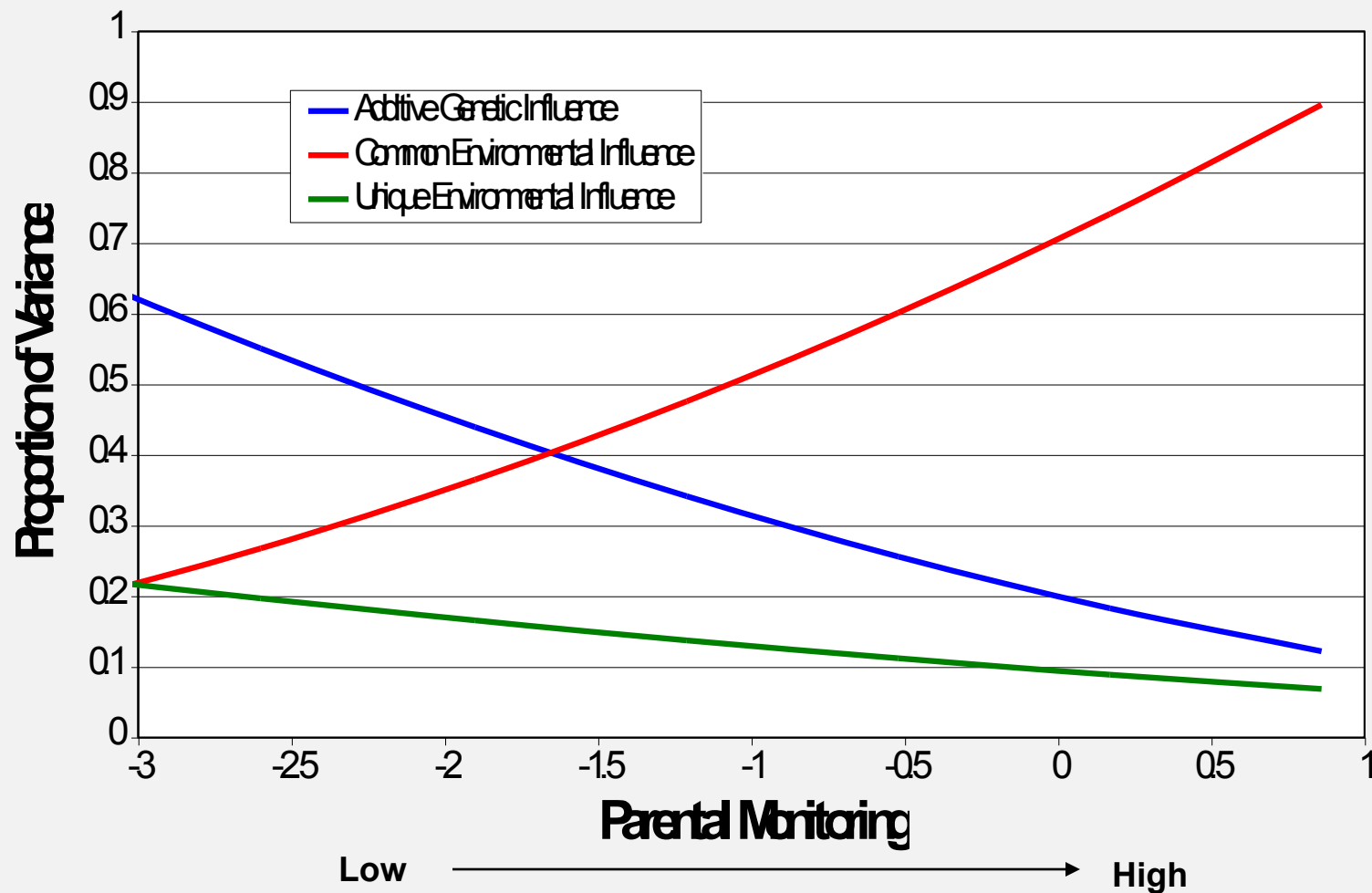
Genetická vlohá pro alkoholismus mezi Amiši

Prostředí **blokuje**, aby se genotyp projevil ve fenotypu



GxE

Kouření teenagerů a rodičovský dohled



RUMUNSKÉ SIROTČINCE

Skoro 100 000 dětí v sirotčincích před rokem 1989

Zanedbávání, zneužívání

Narušený intelektuální a emoční vývoj



SUPERRODIČOVSTVÍ?

V normálním prostředí určují **limity vývoje** geny

Děti se vyvinou v normálu

Rodiče si můžou oddechnout – není tak lehké dítě **zkazit**

Narušený dětský vývoj

Rodičovství

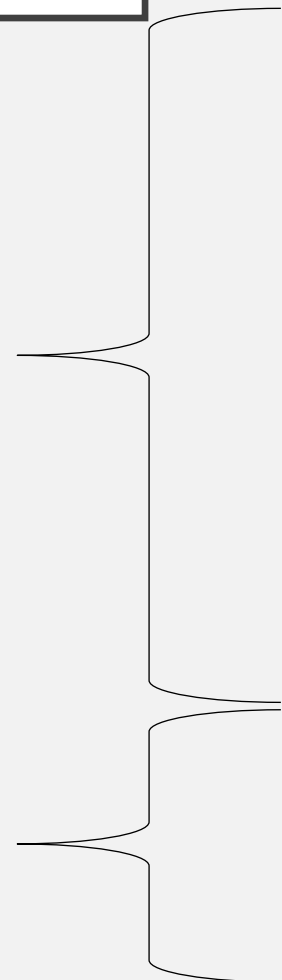
+

Superrodiče

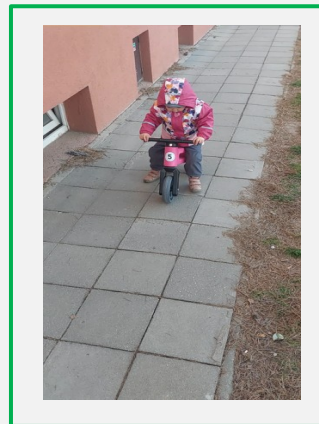
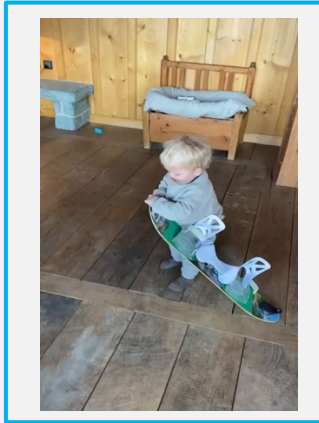
Normální
rodiče

Zanedbávání/
zneužívání

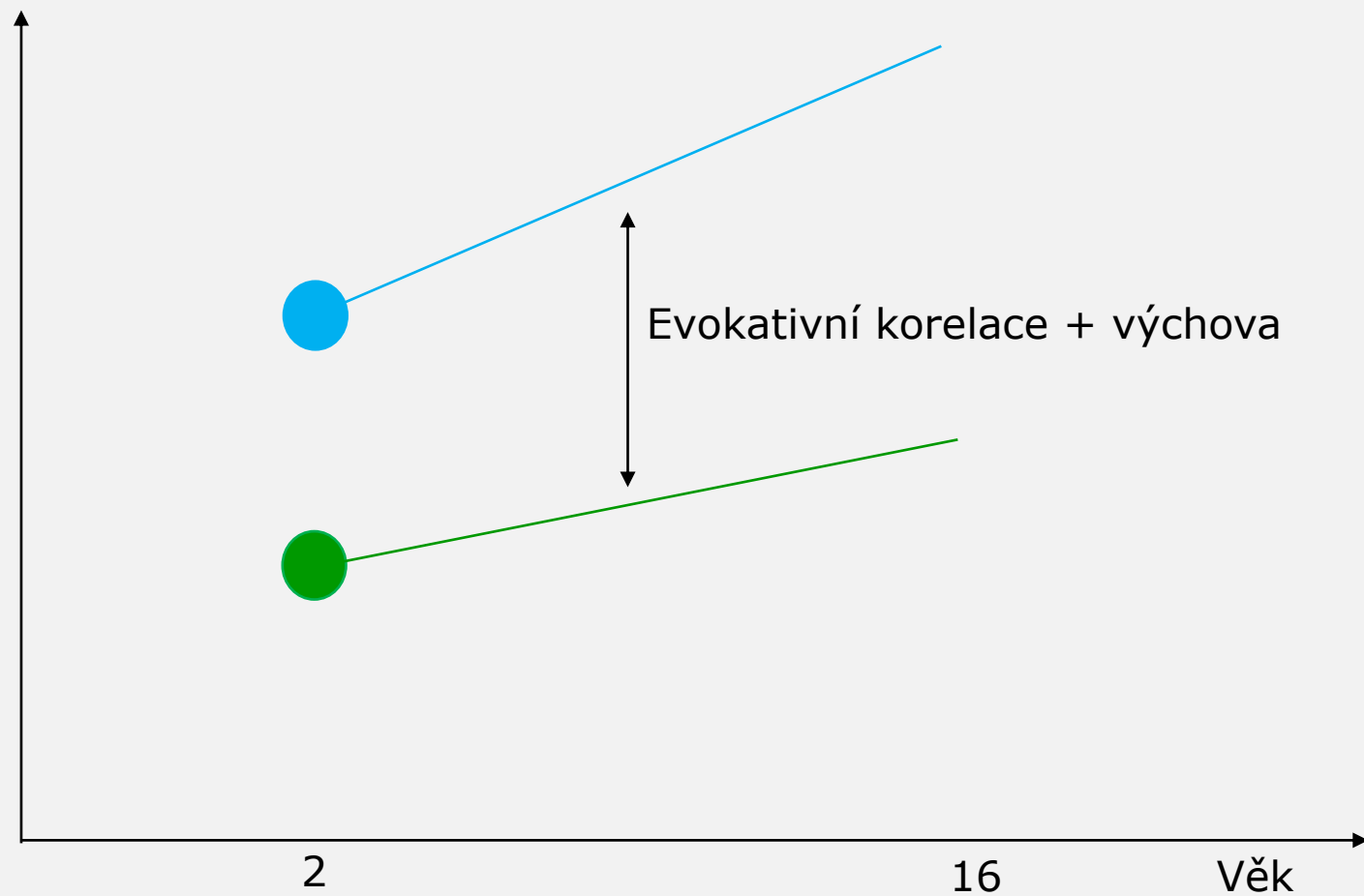
-



RODIČE MAJÍ VLIV, ALE NE NA ROZDÍLY MEZI LIDMI



Sportovní zdatnost



ZÁKON III

VELKÁ ČÁST ROZDÍLŮ MEZI LIDMI NENÍ ZPŮSOBENA ANI VÝCHOVOU,
ANI GENY

$$F = A + C + E$$

Judith Rich Harris (1998): největší vliv prostředí nepochází od rodičů, ale od **vrstevníků**

Unikátní vlivy prostředí = proč se sourozenci od sebe **liší**



UNIKÁTNÍ PROSTŘEDÍ

Ani MZ dvojčata si nejsou ve všem podobná

Náhoda, štěstí = nedá se systematicky odhadovat, ale má potenciálně velký vliv na život



Z DĚDIVOSTI KE GENŮM

Studie dvojčat a adopční studie nám říkají, jak velký je genetický vliv na **rozdíly** mezi lidmi

Dalším krok je zjistit, které geny jsou zodpovědné za tyto rozdíly

Posun od charakteristik **vzorku** → **jedince**