

Ćwiczenie 10: Cechy ilościowe człowieka

Genetyka cech ilościowych. Osobowość jako cecha ilościowa. Odziedziczalność inteligencji

Kornelia Polok

1. Genetyka cech ilościowych

➔ Genetyka cech ilościowych odnosi się do cech złożonych, tzn. takich, na które wpływa wiele genów oraz środowisko (np. wzrost, długość życia). Metody wykorzystywane w analizie cech ilościowych nie są unikalne statystycznie. Mogą one być także wykorzystane do analizy wielu innych cech ciągłych jak wielkość liter, odległość między punktami itd. Zastosowania genetyki cech ilościowych obejmują:

- zrozumienie zmienności cech morfologicznych w populacjach;
- zrozumienie dynamiki zmian ewolucyjnych;
- zrozumienie podłoża niektórych chorób.

1.1. Efekty addytywne i dominacja

W genetyce cech ilościowych zależności między genotypami opisuje się w postaci addytywnych efektów działania genów (d), interakcji alleli w locus dominującym (h) oraz interakcji wynikającej ze współdziałania alleli z różnych loci (epistaza: i, j, l). Podział taki nie zależy od liczby loci i sposobu ich współdziałania. Wymaga on jednak losowego krzyżowania, równowagi Hardy-Weinberga, braku sprężenia.

- Wariancja fenotypowa opisuje zmienność całkowitą fenotypów, przy czym V_G to wariancja genetyczna wynikająca z różnic pomiędzy genotypami, V_E to wariancja środowiskowa opisująca różnice pomiędzy takimi samymi genotypami wynikające z czynników losowych.

$$\blacktriangleright V_P = V_G + V_E$$

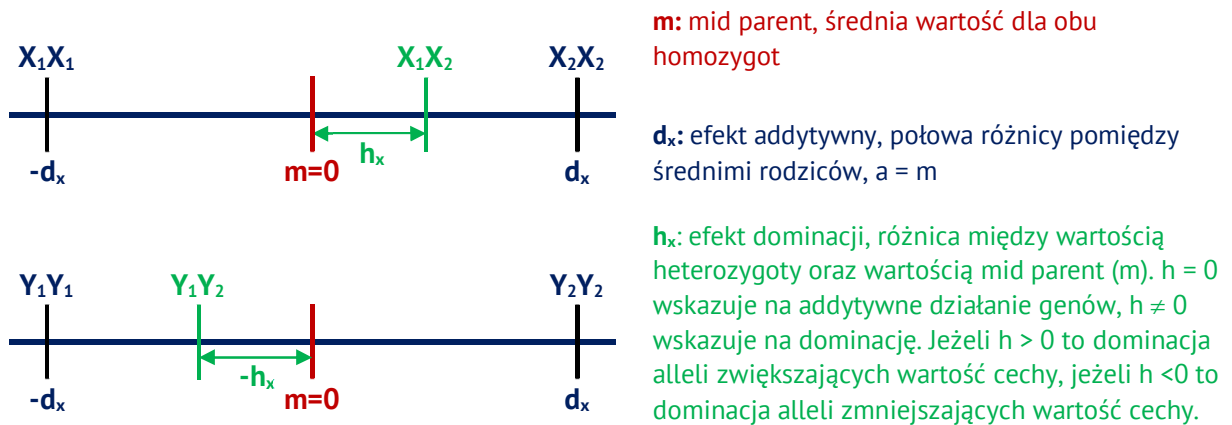
- Wariancja genetyczna może być podzielona na subkategorie w zależności od uwarunkowania genetycznego genów wpływających na daną cechę, d oznacza efekty addytywne, h - dominację, l - interakcję czyli epistazę.

$$\blacktriangleright V_G = V_d + V_h + V_l$$

Przykładowo, na komponenty osobowości w głównej mierze wpływają elementy addytywne, około 52% wariacji genetycznej można wytłumaczyć addytywnym działaniem genów. Szczególnie silny jest komponent addytywny w przypadku agresji i drapieżnictwa. Z drugiej strony 48% wariacji związanej z osobowością jest warunkowane efektami dominacji i epistazą czyli współdziałaniem między różnymi genami.

- Wariacja środowiskowa może obejmować wariację ogólną (V_{Eg}), interakcję genotypowo-środowiskową (V_{GxE}) oraz specyficzną czyli błąd doświadczenia (V_{Es}).

► $V_E = V_{Eg} + V_{GxE} + V_{Es}$



Rys. 1.1. Efekty genotypowe dla locus X i Y.



1.1.1. W tabeli przedstawiono dane dla kilku genotypów pod względem genów wpływających na wzrost człowieka w różnych rodzinach. Proszę określić działanie genów warunkujących wzrost w podanych loci. (2 punkty)

Tabela 1.1.1. Działanie genów warunkujących wzrost u człowieka						
Gen	Genotypy/ Wartości [cm]			m	h	Działanie genów
A	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2			
	154	161	182			
E	E_1E_1	E_1E_2	E_2E_2			
	150	170	172			
X	X_1X_1	X_1X_2	X_2X_2			
	173	181	189			
H	H_1H_1	H_1H_2	H_2H_2			
	165	179	169			

1.2. Epistaza

➔ W genetyce mendelowskiej epistaza odnosi się do specyficznego współdziałania genów, gdy jedno locus maskuje działanie drugiego locus, przy czym w zależności od tego czy maskowanie jest spowodowane allelem dominującym czy recesywnym mówimy o epistazie dominującej lub recesywnej. U człowieka przykładem tej ostatniej jest fenomen bombajski. Wszystkie współdziałania mendelowskie można opisać za pomocą parametrów genetyki cech ilościowych. Jednakże sama genetyka cech ilościowych ma swój własny zakres pojęć, który wywodzi się ze statystyki.

W genetyce cech ilościowych epistaza odnosi się do jakiegokolwiek interakcji statystycznej między dwoma lub więcej loci. Epistaza to modyfikacja efektów addytywnych i dominujących współdziałających loci.

	X_1X_1	X_1X_2	X_2X_2
Y_1Y_1	$d_x + d_y + d_x d_y (i)$	$h_x + d_y + h_x d_y (j)$	$-d_x + d_y - d_x d_y (i)$
Y_1Y_2	$d_x + h_y + d_x h_y (j)$	$h_x + h_y + h_x h_y (l)$	$-d_x + h_y - d_x h_y (j)$
Y_2Y_2	$d_x - d_y - d_x d_y (i)$	$h_x - d_y - h_x d_y (j)$	$-d_x - d_y + d_x d_y (i)$

Na poziomie indywidualnym wartości genotypów są niezależne od częstości alleli. Na poziomie populacyjnym, wartości komponentów wariacji genetycznej zależą od częstości alleli. Jeżeli populacje różnią się znacznie częstością alleli, to efekt epistatyczny jednego locus może być istotny w jednej populacji, a w drugiej już nie. Wariacja wynikająca z epistazy osiąga maksimum jeżeli częstości alleli są pośrednie.



1.2.1. Dla locus A wartość parametrów genetycznych wynosi: $[d_A] = 3$, $[h_A] = 2$. Dla locus B odpowiednie wartości wynoszą: $[d_B] = 2$, $[h_B] = 4$. Przy założeniu, że współdziałanie występuje między wszystkimi możliwymi genotypami:

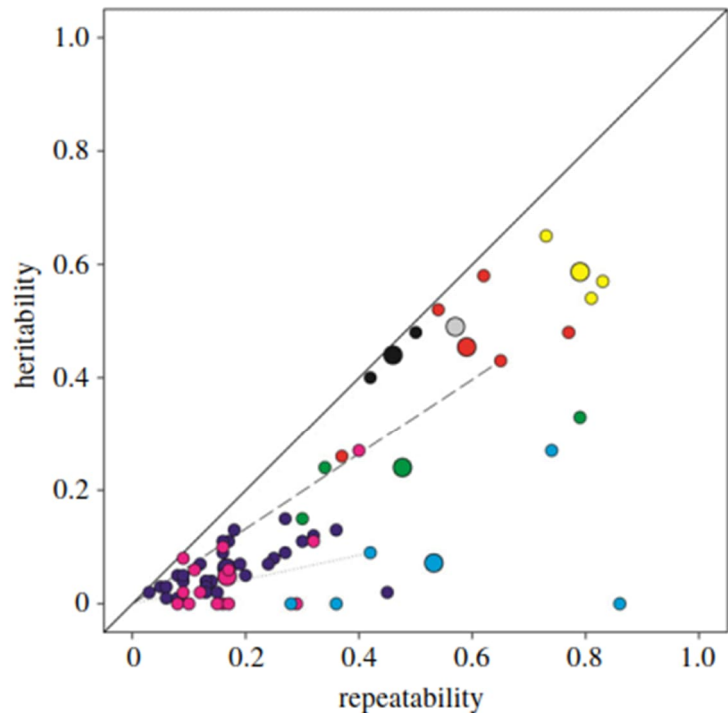
- A. Proszę podać wartość wariacji genetycznej dla każdej pary genotypów (**2 punkty**).
- B. Proszę sporządzić wykres, na którym wartości genotypów dla locus A będą na osi odciętej, przy czym wartości wariacji zostaną przedstawione w postaci oddzielnych krzywych dla każdego genotypu w locus B (**1 punkt**).

2. Osobowość jako cecha ilościowa

➔ Różnice osobowościowe między osobnikami jeżeli są uwarunkowane genetycznie mają ogromne znaczenie ewolucyjne. Jednakże aby określić podstawy genetyczne osobowości różnice między cechami osobowościowymi muszą być zdefiniowane za pomocą powtarzalnych parametrów statystycznych. Osobowość jest definiowana jako stałe różnice w zachowaniu poszczególnych osobników. Osobowość można opisać, podobnie jak każdą cechę ilościową za pomocą komponentów wariancji:

$$V_P = V_G + V_E$$

Komponent genetyczny wariancji można rozbić na efekty addytywne, dominację i interakcję, natomiast komponent środowiskowy wariancji można dodatkowo rozbić na stałe środowiskowe efekty i czasowe efekty środowiskowe.



Rys. 2. Odziedziczalność i powtarzalność cech związanych z osobowością. Linia reprezentuje równy udział każdego z komponentów (1:1). Jeżeli punkt znajduje się na linii to zmienność cech osobowości wynika z addytywnych efektów genetycznych.

3. Odziedziczalność inteligencji

3.1. Pojęcie inteligencji

Termin inteligencja odnosi się do pewnej grypy zdolności werbalnych, matematycznych, pamięci, umiejętności dowodzenia, wyciągania wniosków i rozwiązywania problemów. Od wielu lat psychologowie do pomiaru inteligencji stosują testy inteligencji zwane powszechnie testami IQ. Ocena, którą uzyskuje się w teście jest przekształcana w wartość IQ, która jest wyskalowana w ten sposób, że średnia dla populacji wynosi 100, a odchylenie standardowe 15. Testy IQ poddawane są powszechnej krytyce ze względu iż opierają się one na określonej wiedzy, typowej dla rozwiniętych społeczeństw. Obecnie testy wykonuje się osobno dla grup wiekowych, niektóre organizacje uwzględniają także różnice kulturowe. Pomimo krytyki, testy IQ są powszechnie wykonywane i cieszą się sporo popularnością. Z drugiej strony wiele badań wykazało brak znaczącej korelacji między wartością IQ, a „sukcesem życiowym”. Stąd w psychologii dodatkowo wprowadzono pojęcie inteligencji emocjonalnej.

Współczynnik korelacji testu IQ dla bliźniąt jednojajowych jest bardzo wysoki i wynosi 0,7-0,8. Dla bliźniąt dwujajowych jest niższy. Jednakże wartości różnią się w badaniach. Z drugiej strony większość danych wskazuje na odziedziczalność (h^2) 0,4 dla dzieci i 0,7-0,8 dla dorosłych, co oznacza, że niezależnie od tego, co test IQ mierzy, istnieje silny komponent genetyczny.

3.2. Przewidywanie fenotypów

Odziedziczalność w wąskim sensie określa udział efektów addytywnych w ogólnej wariancji (zmienności) cechy. Wartość odziedziczalności może być wykorzystana do przewidywania fenotypów potomstwa, także w przypadku IQ. Jeżeli nie mamy wiedzy o wartości fenotypów rodzicielskich, wówczas przewidujemy na podstawie wartości populacyjnej, np. średniej dla populacji i rozkładu wartości. Jeżeli znamy wartości dla rodziców to możemy je wykozrystać.

● $T_E = \mu + h^2(T_m - \mu)$, gdzie

- ▶ T_E : spodziewana wartość cechy w potomstwie,
- ▶ T_m : wartość midparent czyli średnia dla wartości u obojga rodziców;
- ▶ μ : średnia dla populacji,
- ▶ h^2 : odziedziczalność w wąskim rozumieniu.



3.2.1. Jaka jest przewidywana wartość IQ dla dziecka jeżeli rodzice mają wartości 110 i 120, wartość średnia dla populacji wynosi 100, a odziedziczalność w wąskim rozumieniu 0,4. **(1 punkt)**

3.2.2. Średnia wartość pewnej cechy w populacji wynosi 150. Rodzice mają wartości 160 i 90, odziedziczalność wynosi 0,6. Proszę podać przewidywaną wartość cechy w potomstwie. **(1 punkt)**

3.2.3. Odziedziczalność w wąskim znaczeniu schizofrenii w badaniach bliźniąt jednojajowych wynosiła 0,5, natomiast u bliźniąt dwujajowych 0,1. O czym mogą świadczyć te różnice? **(1 punkt)**