

Genetyczne podłoże inteligencji

Badania specyficznych zdolności poznawczych mogą pomóc w wyjaśnieniu, jak geny kształtują nasz intelekt

Robert Plomin i John C. DeFries

Ludzie różnią się we wszystkich aspektach tego, co potocznie określa się inteligencją. Uwidacznia się to nie tylko w nauce od przedszkola po uniwersytet, ale także na co dzień. Na przykład w zasobie słów i ich rozumieniu, w zdolnościach do odczytywania mapy lub w orientacji przestrzennej, w liczbie zapamiętanych numerów telefonicznych lub w łatwości obliczania reszty. Różnicowanie jest tak powszechne, że uważa się je za najzupełniej oczywiste. Spróbujmy jednak zastanowić się, co sprawia, że ludzie są tak odmienni.

Wydaje się, że źródłem różnic w zdolnościach poznawczych jest środowisko

– jesteśmy tym, co umiemy. Jasne jest na przykład, że nikt nie rodzi się ze znajomością słów, lecz musimy się ich nauczyć. A zatem uczenie się byłoby mechanizmem odpowiedzialnym za zróżnicowanie obserwowane w zasobie słownictwa poszczególnych ludzi. Różnice indywidualne wynikałyby zaś prawdopodobnie z odmiennych doświadczeń każdego człowieka – na przykład ze stopnia, w jakim rodzice modelowali i wzmacniali rozwój językowy dziecka, lub z poziomu nauczania w szkole.

Na początku naszego stulecia różnice w zdolnościach poznawczych psycholodzy tłumaczyli przede wszystkim wpływem środowiska. Jednak ostatnio

większość z nich zaczęła reprezentować bardziej wyważone podejście, w którym zakłada się, że rozwój poznawczy następuje w wyniku współdziałania natury i wychowania. W ciągu ostatnich dziesięcioleci badania genetyczne dowiodły, że dziedziczenie wywiera znaczny wpływ na kształtowanie zdolności intelektualnych. Naukowcy zaczynają nawet śledzić geny związane z funkcjami poznawczymi. Odkrycia te nie podważają jednak twierdzenia, że czynniki środowiskowe oddziałują na procesy uczenia się. Wskazują jedynie, że zróżnicowanie genetyczne ma wpływ na łatwość, z jaką ludzie się uczą.



W jakim stopniu geny i środowisko wpływają na specyficzne zdolności poznawcze, na przykład zasób słownictwa? Jest to pytanie, na które zdecydowaliśmy się odpowiedzieć. Posłużyliśmy się genetyką ilościową, statystycznym podejściem pozwalającym badać przyczynę indywidualnych różnic między ludźmi. Na przykład badania porównawcze wyników, jakie uzyskują w testach zdolności poznawczych bliźnięta i dzieci adoptowane, umożliwiają oszacowanie względnego wpływu natury i wychowania.

Analiza rezultatów kilkudziesięciu lat takich badań oraz nasze własne prace rzuciły światło na relacje między różnymi specyficznymi aspektami inteligencji, takimi jak werbalne i niewerbalne przetwarzanie informacji. Pozwoliły nam także zrozumieć związki między funkcjonowaniem poznawczym w zakresie normy a jego zaburzeniami, na przykład dysleksją (specyficznymi zaburzeniami czytania). Za pomocą genetyki molekularnej zarówno my, jak i inni badacze zaczęliśmy identyfikować także geny wpływające na tego typu zdolności poznawcze i na ich zaburzenia. Sądzimy, że odkrycia te przyczynią się do zrozumienia biochemicznych mechanizmów leżących u podstaw ludzkiej inteligencji, a osiągnięta dzięki genetyce wiedza w przyszłości umożliwi opracowanie takich metod inter-

wencji środowiskowych, które złagodzą lub będą przeciwdziałać efektem zaburzeń poznawczych.

U wielu osób teza dotycząca roli genów w inteligencji budzi lęk lub co najmniej konsternację. Dlatego ważne jest, aby od samego początku dobrze pojąć, co naprawdę rozumiemy przez wpływ genetyczny. Najczęściej stosowany w genetyce termin „odiedziczalność” oznacza statystyczną miarę udziału genów w różnicowaniu między ludźmi.

Zdolności werbalne i przestrzenne

Odiedziczalność wskazuje, jaka część różnic indywidualnych w populacji – nazywana wariancją (zmiennością) – może być przypisana genom. Jeśli mówimy na przykład, że jakaś cecha jest w 50% dziedziczona, to znaczy, że połowa wariancji tej cechy związana jest z dziedziczeniem. Jeśli zaś odiedziczalność danej cechy jest wysoka, oznacza to, że wpływ genów na nią jest silny. Odiedziczalność tłumaczy zatem, co sprawia, że ludzie różnią się między so-

bą, a nie wyjaśnia, co składa się na inteligencję danego człowieka.

Próby oszacowania odiedziczalności specyficznych zdolności poznawczych rozpoczęły się od badań rodzin. Analizy podobieństw między rodzicami i ich dziećmi oraz między rodzeństwem wykazały, że zdolności poznawcze są przekazywane w rodzinie. W obliczeniu takiego podobieństwa pomogły najszerszej dotąd zakrojone tego typu badania przeprowadzone w latach siedemdziesiątych na Hawajach. Tamtejsze Family Study of Cognition (Badania Rodzinnych Zdolności Poznawczych) były wspólnym przedsięwzięciem naukowców z University of Colorado w Boulder oraz z University of Hawaii. Przebadano ponad tysiąc rodzin i rodzeństw. Realizacja tego projektu pozwoliła na określenie korelacji między krewnymi (statystycznej miary podobieństwa) w testach zdolności werbalnych i przestrzennych. Jeśli korelacja równa jest 1.0, oznacza to identyczne wyniki w rodzinie, korelacja zaś równa 0 – nie bardziej zbliżone niż rezultaty

BLIŹNIĘTA często bywają obiektem badań nad specyficznymi zdolnościami poznawczymi. Przedstawione tu bliźnięta jednojajowe (na poprzedniej stronie) oraz dwujajowe (poniżej) uczestniczyły w projekcie badawczym autorów. W jednym z zadań testu dotyczącego zdolności przestrzennych starają się ułożyć figurę z klocków. W tego rodzaju testach, które dzieci wykonują indywidualnie, wyniki bliźniąt jednojajowych (mających takie same geny) są bardziej zbliżone niż rezultaty bliźniąt dwujajowych (jedynie z połową wspólnych genów). Efekt ten świadczy, że dziedziczenie ma wpływ na zdolności przestrzenne.

DAVID KAMPFNER Gamma Liaison



uzyskane przez losowo dobranych ludzi. Ponieważ dzieci zwykle dzielą połowę genów z każdym z rodziców i rodzeństwem, najwyższa korelacja wyników testu – oczekiwana jedynie na podstawie podobieństwa genetycznego – wynosi 0.5.

Badania hawajskie wykazały, że w zakresie specyficznych zdolności poznawczych członkowie rodzin są w istocie bardziej podobni do siebie niż osoby nie spokrewnione. Obliczone korelacje zarówno zdolności werbalnych, jak i przestrzennych wynosiły przeciętnie 0.25. Jednak nie wystarcza to do rozstrzygnięcia, czy zdolności poznawcze są przekazywane w rodzinie dzięki genom, czy też dzięki wpływom środowiska. Aby wyjaśnić to zagadnienie, genetycy odwołują się do dwóch „eksperymentów”: bliźniactwa (eksperyment natury) oraz adopcji (eksperyment społeczny).

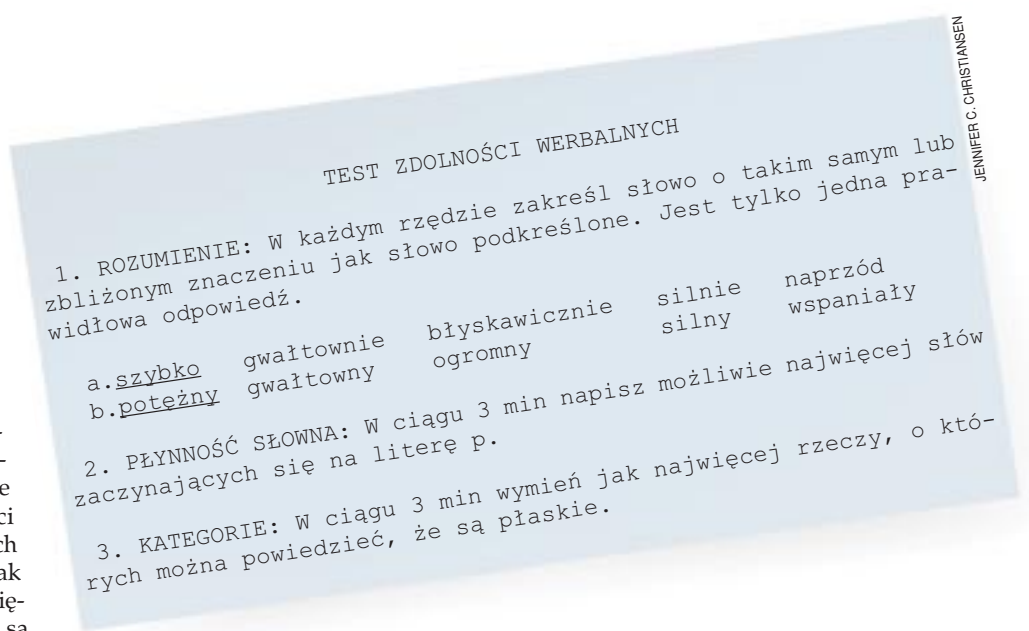
Fundamentem genetyki behawioralnej są badania bliźniąt. W tego rodzaju studiach porównuje się podobieństwo bliźniąt jednojajowych mających identyczny genotyp z podobieństwem bliźniąt dwujajowych jedynie z mniej więcej połową tych samych genów. Jeśli zdolności poznawcze są uwarunkowane genetycznie, to identyczne bliźnięta jednojajowe powinny mieć w testach poznawczych wyniki bardziej zbliżone

niż bliźnięta dwujajowe. Dzięki korelacjom uzyskanym w tego rodzaju badaniach można określić, do jakiego stopnia geny są odpowiedzialne za zmienność w całej populacji. Przybliżone oszacowania odziedziczalności dokonujemy, mnożąc przez dwa różnicę między korelacją bliźniąt jedno- i dwujajowych.

Najlepszym sposobem oceny udziału natury i środowiska w podobieństwie rodzinnym jest badanie przypadków dzieci adoptowanych. Z jednej strony, pozwala porównywać osoby spokrewnione genetycznie, które jednak nie są poddane wpływom tego samego środowiska (na podstawie korelacji między

takimi parami badacze zdołali oszacować udział genów w podobieństwie rodzinnym). Z drugiej strony, korelacja w wynikach testów między osobami nie spokrewnionymi genetycznie, ale wychowanymi w tej samej rodzinie umożliwia ocenę wpływów środowiska na podobieństwo w rodzinie.

Badania zdolności poznawczych u bliźniąt prowadzone w czterech krajach przyniosły w ciągu ponad 30 lat spójne rezultaty [ilustracja na stronie 40]. Korelacje między bliźniętami jednojajowymi były u dzieci, młodzieży i dorosłych znacznie wyższe niż między bliźniętami dwujajowymi zarówno w testach zdol-



Specyficzne zdolności poznawcze a inteligencja

Karen Wright

Od samego początku psychologowie nie byli zgodni co do natury inteligencji. Jedni twierdzili, że jest ona zdolnością zdeterminowaną dziedzicznie, podczas gdy inni podkreślali rolę uczenia się i wychowania. Niektórzy opisywali inteligencję jako ogólną cechę leżącą u podstaw wszelkich funkcji poznawczych, ale byli i tacy, którzy rozumeli ją raczej jako zbiór niezależnych, specyficznych zdolności, takich jak talent artystyczny lub smykałka do matematyki, nie mających ze sobą nic wspólnego.

Odkrycia genetyczne ostatnich dziesięcioleci przekonały większość psychologów, że dziedziczenie wywiera znaczny wpływ na inteligencję. Okazuje się, że aż 50% indywidualnej zmienności w przypadku inteligencji może wynikać z wpływu czynników genetycznych. Większość psychologów przekonała się również do rozumienia inteligencji jako zdolności ogólnej. Terminy „ogólna zdolność poznawcza”, czyli „czynnik g” (general), odzwierciedlają oczywisty związek pomiędzy specyficznymi zdolnościami poznawczymi. Ludzie, którzy dobrze sobie radzą z zadaniami jednego typu, zwykle uzyskują podobne wyniki w innych testach zdolności poznawczych – twierdzą Plomin i DeFries. Ta korelacja jest podstawą konstrukcji testów na inteligencję pozwalających obliczyć IQ na podstawie oceny wielu wyspecjalizowanych funkcji poznawczych.

Ponieważ zdolności poznawcze są powiązane z ogólną inteligencją, nie zaskakuje, że wiele związanych z nimi odkryć jest powtórzeniem tego, co już wiadomo o zdolnościach ogólnych. Na przykład odziedziczalność zdolności werbalnych i niewerbalnych jest zgodna z zasadami odkrytymi dla odziedziczalności ogólnej inteligencji. Opisany przez autorów trend – w którym wpływ genetyczny na specyficzne zdolności poznawcze wydaje się narastać w dzieciństwie, osiągając poziom typowy dla dorosłych w połowie okresu dojrzewania – znany był badaczom ogólnych zdolności poznawczych.

Ponieważ miarą inteligencji ogólnej, czyli czynnika g, jest powiązanie zdolności werbalnych i przestrzennych, gen związany z tymi zdolnościami musi być też odpowiedzialny za inteligencję ogólną i *vice versa*. Parę miesięcy temu w *Psychological Science* Plomin wraz ze współpracownikami doniósł o odkryciu pierwszego genu związanego z ogólnymi zdolnościami poznawczymi. Choć powinno to ułatwić zrozumienie natury funkcji poznawczych, zapewne rozpęta kolejną dyskusję. W badaniach inteligencji bowiem odkrycia nie uciszą sporów, lecz je rozniecają.

KAREN WRIGHT jest niezależną dziennikarką popularnonaukową zamieszkałą w New Hampshire.

TESTY specyficznych zdolności poznawczych przeznaczone dla młodzieży i dorosłych zawierają zadania podobne do przedstawionych obok. Wszechstronnie badają każdą ze zdolności poznawczych, a uśredniony wynik jest wiarygodną miarą zdolności (odpowiedzi na stronie 43).

ności werbalnych, jak i przestrzennych. Również wyniki pierwszego badania bliźniąt z udziałem osób w podeszłym wieku (opublikowane w zeszłym roku przez Geralda E. McClearna wraz ze współpracownikami z Pennsylvania State University oraz przez Stiga Berga z zespołem z Instytutu Gerontologii w Jönköping w Szwecji) wykazują, że podobieństwo między bliźniętami jedno- i dwujajowymi utrzymuje się nawet do późnego wieku. Choć gerontolodzy sądzili, że różnice genetyczne odgrywają coraz mniejszą rolę w miarę nabywania doświadczeń życiowych, to dotychczasowe badania zdolności poznawczych wykazują co innego. Obliczenia oparte na tych wszystkich odkryciach sugerują, że w populacji ogólnej geny odpowiadają w przybliżeniu za 60% zmienności w zdolnościach werbalnych i około 50% zmienności w zdolnościach przestrzennych.

Podobne rezultaty pochodzą z badań dzieci adoptowanych. Dwa z ostatnio przeprowadzonych – jedno przez Thomasa J. Boucharda, Jr., i Matthew McGue oraz ich kolegów z University of Minnesota, drugie zaś przez międzynarodowy zespół pod kierunkiem Nancy L. Pedersen z Karolinska Institute ze Sztokholmu – obejmowały bliźnięta wychowywane oddzielnie. Wykazały one około 50-procentową odziedziczalność zarówno zdolności werbalnych, jak i przestrzennych.

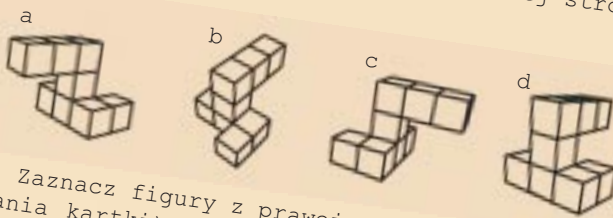
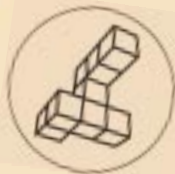
W prowadzonych obecnie badaniach (Colorado Adoption Project), rozpoczętych w 1975 roku, dążymy do określenia względnej roli genów i środowiska oraz poznania trendów w zdolnościach poznawczych, a także odkrycia, w jakim stopniu poszczególne rodzaje zdolności poznawczych są ze sobą powiązane. Nasze prace obejmują porównanie korelacji między przeszło 200 adoptowanymi dziećmi i ich biologicznymi i przybranymi rodzicami z korelacjami między dziećmi wychowywanymi przez biologicznych rodziców, które stanowią grupę kontrolną [ilustracja na stronie 41].

Badania te przynoszą pewne zaskakujące rezultaty. Na przykład w dzie-

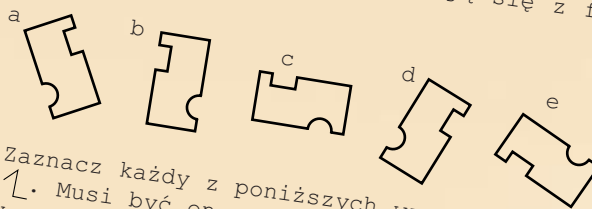
TEST ZDOLNOŚCI PRZESTRZENNYCH
1. CIĘCIE W WYOBRAŹNI: Namaluj linię lub linie, wzdłuż których należałoby pociąć figurę z lewej strony, aby powstały kawałki przedstawione ze strony prawej. Istnieje kilka sposobów rozwiązania.



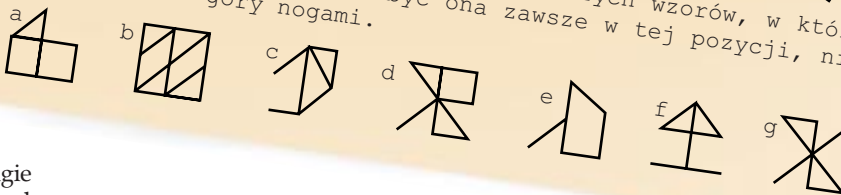
2. OBRACANIE W WYOBRAŹNI: Zaznacz dwie figury z prawej strony, które są takie same jak ta z lewej.



3. OBRACANIE KART: Zaznacz figury z prawej strony, które obrócone (bez przekreślenia kartki) dokładnie pokryją się z figurą z lewej.



4. UKRYTE WZORY: Zaznacz każdy z poniższych wzorów, w których pojawia się figura 1. Musi być ona zawsze w tej pozycji, nigdy na boku czy do góry nogami.



ciństwie podobieństwo między biologicznymi matkami i ich dziećmi oddanymi do adopcji jest tak samo duże jak między kontrolnymi rodzicami i ich pociechami – zarówno w zdolnościach werbalnych, jak i przestrzennych. Natomiast wyniki dzieci i ich przybranych rodziców są zupełnie odmienne. Rezultat ten, potwierdzony w wielu badaniach, przemawia za tezą, że wspólne środowisko nie wpływa na podobieństwo między członkami rodziny. Jest ono przypuszczalnie wynikiem wyłącznie dziedziczenia, wpływ środowiska zaś prowadzi raczej do zróżnicowania.

Wyniki Colorado Adoption Project ujawniają również interesujący trend. Okazuje się, że wpływ genów nasila się w dzieciństwie i u nastolatków odziedziczalność osiąga poziom typowy dla dorosłych. I tak w przypadku zdolności werbalnych korelacja między biologicznymi rodzicami a ich dziećmi oddany-

mi do adopcji wzrasta od około 0.1 w wieku trzech lat do około 0.3 u szesnastolatków. Podobnie jest ze zdolnościami przestrzennymi. Pewne genetycznie uwarunkowane przemiany funkcji poznawczych zachodzą najprawdopodobniej we wczesnych latach szkolnych, mniej więcej w siódmym roku życia. Wyniki (zgodne z rezultatami badań bliźniąt) wykazują, że u szesnastolatków czynniki genetyczne są odpowiedzialne za 50% zmienności w zdolnościach werbalnych i 40% w przestrzennych.

Colorado Adoption Project oraz inne badania przyczyniły się również do wyjaśnienia różnic i podobieństw pomiędzy poszczególnymi rodzajami zdolności poznawczych. We współczesnej neurobiologii kognitywnej przyjmuje się modułowy model inteligencji, w którym różne procesy poznawcze są od-

izolowane anatomicznie w oddzielnych „modułach” mózgu. Model ten zakłada również genetyczne rozdzielenie specyficznych zdolności poznawczych. Innymi słowy, wpływ genów na zdolności werbalne nie powinien mieć istotnego związku z genetycznym oddziaływaniem na zdolności przestrzenne.

Jednak psychologowie od dawna twierdzą, że nawet werbalne i przestrzenne zdolności poznawcze do pewnego stopnia korelują ze sobą. Ludzie, którzy osiągają dobre wyniki w pewnym typie zadań, z reguły mają też niezłe wyniki w innych testach. Korelacja między zdolnościami werbalnymi i przestrzennymi zwykle wynosi około 0.5. Takie podobieństwo może wskazywać na związek genetyczny.

Od zdolności do osiągnięć

Genetyczne badania specyficznych zdolności poznawczych również nie potwierdzają modelu modułowego. Okazuje się bowiem, że geny odpowiadają za większość korelacji pomiędzy zdolnościami poznawczymi. Analizy danych uzyskanych w Colorado Adoption Project wskazują, że geny wpływają na 70% korelacji pomiędzy zdolnościami werbalnymi i przestrzennymi. Podobne wyniki przynoszą badania bliźniąt w dzieciństwie, wieku młodzieńczym i średnim. Dlatego istnieje szansa, że jeśli zidentyfikujemy geny związane z jedną

zdolnością poznawczą, to okaże się, że oddziałują one także na inne.

Jak wykazują badania, geny związane ze zdolnościami poznawczymi mogą mieć również wpływ na osiągnięcia szkolne. W latach siedemdziesiątych John C. Loehlin z University of Texas w Austin i Robert C. Nichols, wówczas pracownik National Merit Scholarship Corporation w Evanston (Illinois), przeprowadzili badania wyników w nauce 2 tys. par bliźniąt ze szkół średnich. Okazało się, że wyniki bliźniąt jednojajowych były konsekwentnie znacznie bardziej podobne niż rezultaty bliźniąt dwujajowych we wszystkich czterech częściach testu osiągnięć szkolnych – National Merit Scholarship Qualifying Test. Obejmował on następujące dziedziny: język angielski, matematykę, nauki społeczne i przyrodnicze. Rezultaty te wskazują, że czynniki genetyczne odpowiedzialne są za blisko 40% zmienności wyników uzyskiwanych w tym teście.

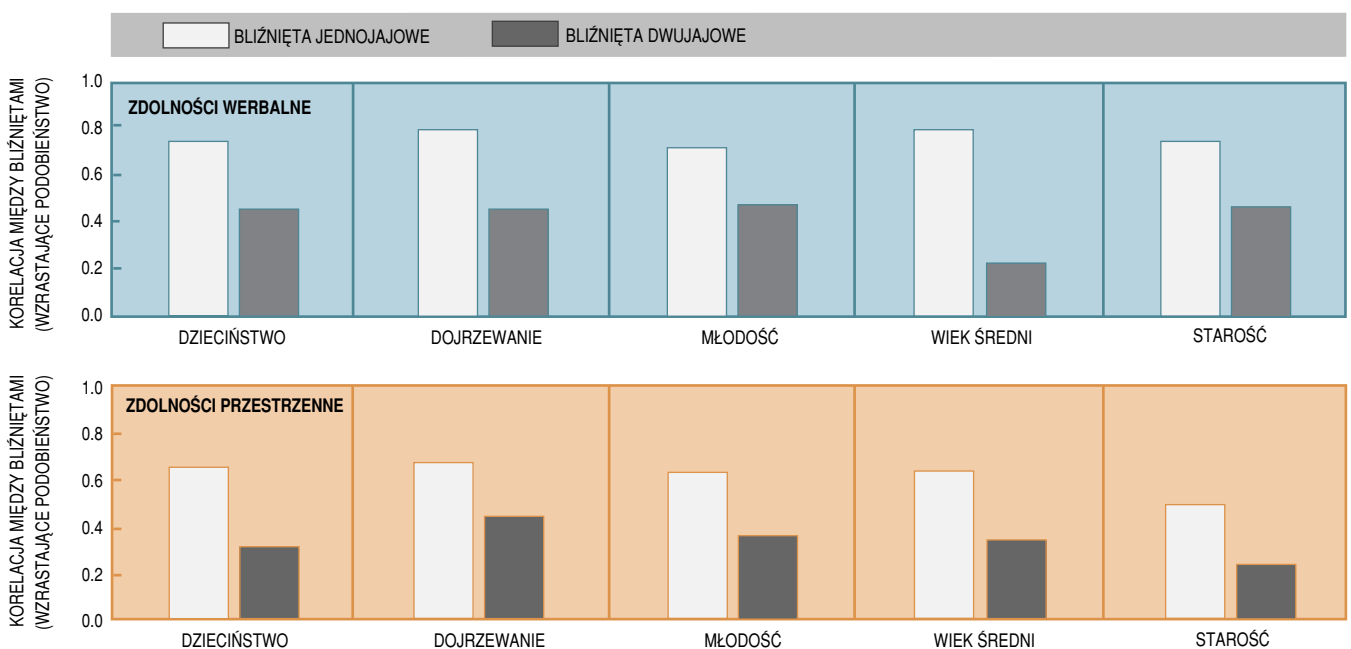
Wpływ genów na osiągnięcia w nauce został także zauważony w badaniach bliźniąt w szkołach podstawowych oraz w prowadzonym przez nas Colorado Adoption Project. Okazuje się, że geny mogą co najmniej tak istotnie wpływać na wyniki szkolne jak na zdolności poznawcze. Wniosek ten szczególnie zaskakuje, gdyż dotąd nauczyciele sądzili, że osiągnięcia w nauce są nie tyle efektem zdolności, ile pracy

w nią włożonej. Jeszcze bardziej interesujące wydaje się odkrycie pochodzące z badań bliźniąt i z naszego Colorado Adoption Project. Okazało się bowiem, że geny są odpowiedzialne za różne rodzaje osiągnięć i że właśnie one prawdopodobnie są tym samym czynnikiem, który wpływa na zdolności poznawcze.

Wyniki te przemawiają zatem zdecydowanie za „niemodułowym” modelem inteligencji rozumianej jako ogólna cecha umysłu oraz za podstawowym znaczeniem zdolności poznawczych w realizacji zadań życiowych. Prawdopodobnie geny warunkujące zdolności poznawcze mogą być również związane z osiągnięciami szkolnymi i na odwrót.

Analiza danych przemawiających za wpływem genów na zdolności poznawcze i osiągnięcia szkolne pozwala przypuszczać, że również zaburzenia funkcji poznawczych i słabe wyniki w nauce mogą być uwarunkowane genetycznie. Jeśli geny byłyby zaangażowane w zaburzenia poznawcze, niekoniecznie muszą to być te same geny, które związane są z normalnym funkcjonowaniem poznawczym. Opóźnienie umysłowe jest tu dobrym przykładem. Łagodne opóźnienia umysłowe przenoszą się w rodzinach z pokolenia na pokolenie; nie dotyczy to jednak głębokich upośledzeń. Te ostatnie bywają spowodowane zarówno przez czynniki genetyczne, jak i środowiskowe: nowe mutacje, kom-

W BADANIU BLIŹNIĄT mierzono korelacje między zdolnościami werbalnymi (wykres górny) i przestrzennymi (wykres dolny) bliźniąt jedno- i dwujajowych. Kiedy zestawiono rezultaty, okazało się, że geny wywierają znaczny wpływ na specyficzne zdolności poznawcze – od dzieciństwa aż po starość. We wszystkich grupach wiekowych wyniki bliźniąt jednojajowych są bardziej zbliżone niż rezultaty bliźniąt dwujajowych. Odkrycie to jest sprzeczne z utrwalonym przekonaniem, że wpływ czynników genetycznych maleje z wiekiem.



plikacje w czasie porodu i urazy głowy – by wymienić tylko najważniejsze, nie wchodzące w grę u osób o normalnej inteligencji.

Naukownicy nie powinni opierać się na przypuszczeniach, lecz zbadać genetyczne powiązania pomiędzy normą i zaburzeniem, cechami będącymi częścią kontinuum (zakresu od niskich do wysokich – przyp. tłum.) zdolności poznawczych, a prawdziwymi zaburzeniami ludzkiego poznania. Jak dotąd genetyczne badania zaburzeń zdolności werbalnych i przestrzennych były nieliczne i niesystematyczne.

Geny a zaburzenia poznawcze

Większość badań koncentrowała się dotąd na dysleksji występującej u 80% dzieci, u których diagnozuje się także zaburzenia uczenia się. Dzieci dyslektyczne czytają powoli, mogą gorzej rozumieć niektóre fragmenty tekstu, a szczególne trudności sprawia im głośne czytanie [patrz: Sally E. Shaywitz, „Dysleksja”; *Świat Nauki*, styczeń 1997]. Badania przeprowadzone przez jednego z nas (DeFries) wykazały, że dysleksja jest przekazywana w rodzinie, a czynniki genetyczne rzeczywiście mają wpływ na podobieństwo między jej członkami. Jeśli u jednego z bliźniąt jednojajowych wykryto dysleksję, to prawdopodobieństwo, że drugie cierpi na to zaburzenie, wynosi 68%, natomiast w

Czym jest odziedziczalność

Zazwyczaj wyniki badań nad odziedziczalnością są mylnie rozumiane. W artykule podkreślamy, że odziedziczalność jest statystyczną miarą wyrażoną procentem i oznaczającą stopień, w jakim czynniki genetyczne wpływają na zmienność danej cechy w populacji.

Oddziaływanie genów na cechę nie oznacza, że „biologia jest przeznaczeniem”. Badania genetyczne pozwoliły na potwierdzenie znaczenia czynników środowiskowych, które mają nie mniejszy wpływ na zachowanie człowieka niż geny. Jeśli inteligencja jest w 50% dziedziczona, to rola środowiska musi być równie ważna w kształtowaniu różnic pomiędzy ludźmi.

Co więcej, nawet gdy geny szczególnie silnie wpływają na cechę, jak w przypadku pewnych typów opóźnień umysłowych, to czynniki środowiskowe mogą całkowicie lub częściowo zrównoważyć zaburzające działanie genów. Na przykład rujnący wpływ genetycznie uwarunkowanej fenylketonurii na centralny układ nerwowy bywa często znoszony dzięki specjalnej diecie.

Wreszcie odziedziczalność danej cechy nie jest ostatecznie przesądzona. Względny wpływ genów i środowiska może ulegać zmianom. Jeśli na przykład czynniki środowiskowe bytyby identyczne w przypadku członków hipotetycznej populacji, to wszystkie różnice w zdolnościach poznawczych między ludźmi należałoby przypisać genom, a odziedziczalność byłaby bliższa 100 niż 50%. Dziedziczenie opisuje bardziej stan faktyczny niż możliwości (czy pożądany).

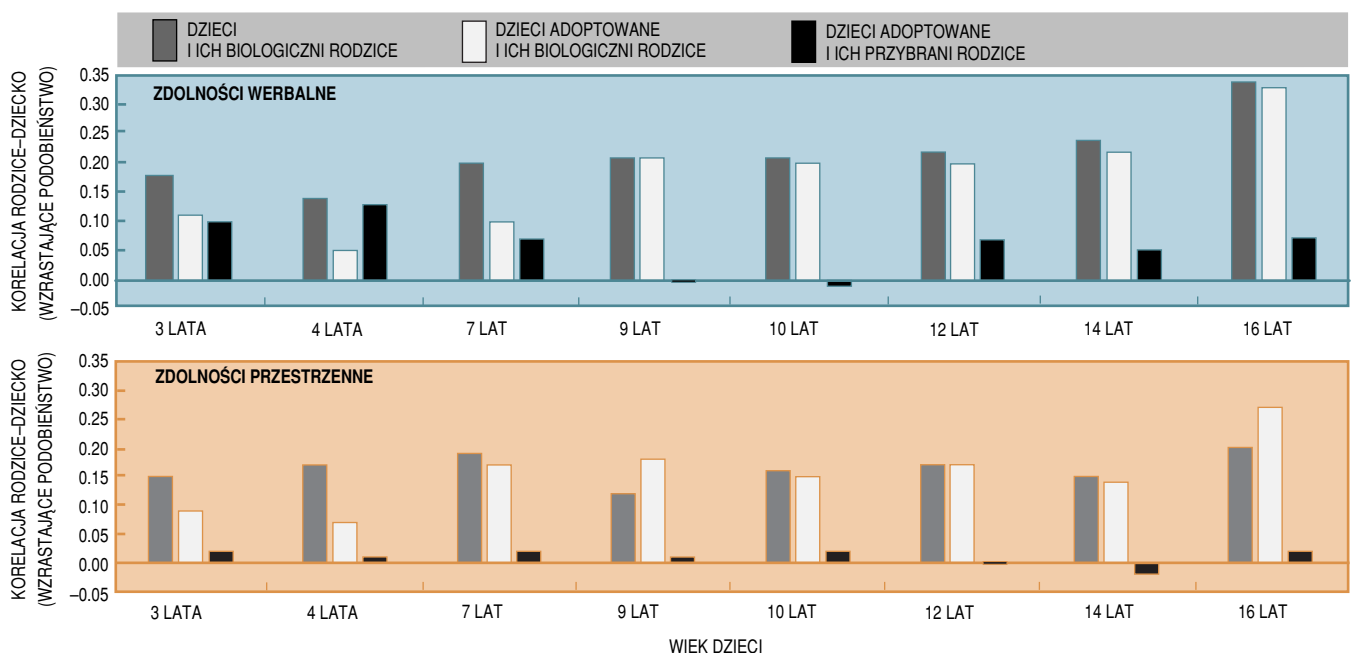
przypadku bliźniąt dwujajowych – jedynie 38%.

Czy ten genetyczny efekt jest w jakiś sposób związany ze zróżnicowaniem poziomu czytania w granicach normy? Odpowiedź na to pytanie stanowi wyzwanie dla współczesnej genetyki. Zaburzenia poznawcze są pojęciem problematycznym, ponieważ termin „zaburzenie” jest tu rozumiany jakościowo (można je mieć lub nie), nie zaś definiowany w sposób ilościowy (określający stopień

zaburzenia). W związku z tym powstaje formalny rozdźwięk między jakością rozumianym zaburzeniem a ilościowo mierzoną cechą, przyjmującą różne wartości w pewnym przedziale.

W ostatnim dziesięcioleciu wynaleziono technikę genetyczną pozwalającą na przezwycięzenie tej trudności – dzięki zbieraniu ilościowych informacji o zdolnościach krewnych osoby, u której zdiagnozowano zaburzenie w sposób jakościowy. Metoda ta za-

BADANIA COLORADO ADOPTION PROJECT wykazały, że zarówno w zdolnościach werbalnych (*wykres górny*), jak i w zdolnościach przestrzennych (*wykres dolny*) dzieci adoptowane osiągały wyniki podobne do rezultatów swoich biologicznych rodziców (*białe słupki*) w stopniu nie mniejszym niż dzieci wychowywane przez biologicznych rodziców (*szare słupki*). Natomiast rezultaty dzieci adoptowanych nie zbliżały się do wyników przybranych rodziców (*czarne słupki*). Świadczyłoby to, że większa część podobieństwa rodzinne w zakresie zdolności poznawczych nie jest zasługą czynników środowiskowych, lecz genetycznych.

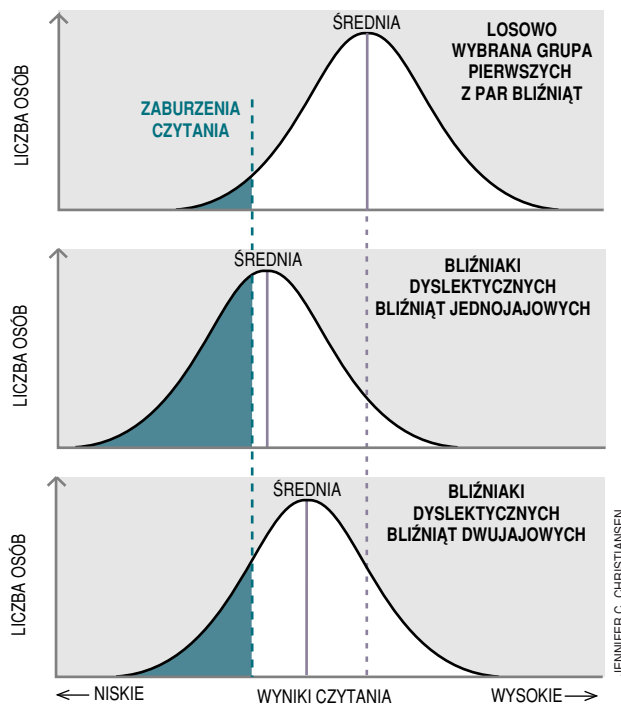


wdzięcza nazwę – analiza ekstremów DF – swoim twórcom, DeFriesowi i Davidowi W. Fulkerowi z Instytutu Genetyki Behavioralnej w University of Colorado.

W przypadku dysleksji u bliźniąt jedno- i dwujajowych analiza polega na ilościowych pomiarach zdolności czytania (stopnia zaburzenia – przyp. tłum.), nie zaś na poszukiwaniu wspólnej diagnozy dysleksji dziecka [ilustracja z prawej]. Jeśli zaburzenia czytania są uwarunkowane genami, które mają również wpływ na normalne zróżnicowanie w zdolnościach czytania, to w grupie dyslektyków częściej znajdują się pary bliźniąt jednojajowych niż dwujajowych. (Gen może wywierać różny wpływ, jeśli występuje w populacji w więcej niż jednej postaci, tak że dwoje ludzi może odziedziczyć do pewnego stopnia różną jego wersję. Przykładem są geny odpowiedzialne za kolor oczu oraz wzrost.)

Okazuje się, że w grupie bliźniąt jednojajowych, w których jedno z pary wykazuje zaburzenia czytania, wyniki w testach ilościowych są statystycznie prawie tak niskie jak wśród osób zdiagnozowanych jako dyslektyczne, podczas gdy grupa bliźniąt dwujajowych ma rezultaty znacznie lepsze niż grupa dyslektyków (choć nadal o wiele gorsze niż reszta populacji). Zatem uczestniczące w powstawaniu zaburzeń czytania geny mogą być w zasadzie tymi samymi, które są odpowiedzialne za ilościowe zróżnicowanie u osób normalnie czytających. Rezultaty uzyskane metodą analizy ekstremów DF sugerują również, że około połowy różnic w wynikach czytania między dyslektykami a ogółem ludności jest skutkiem wpływu genów.

Tak więc w przypadku dysleksji można w zasadzie mówić o genetycznym związku między normą a zaburzeniem, nawet jeśli taki związek nie zostałby stwierdzony w innych zaburzeniach poznawczych. Niewykluczone, że dysleksja reprezentuje raczej kraniec kontinuum zdolności czytania niż oddzielne zaburzenie, czyli może być ona jedynie ilościowo, nie zaś jakościowo różna od zdolności czytania w granicach normy. Wszystkie te dane sugerują, że jeśli jakiś gen powoduje dysleksję, to prawdopodobnie jest on również związany z występującym wśród ludzi zróżnicowa-



ANALIZA WYNIKÓW W TESTACH CZYTANIA bliźniąt wskazuje na istnienie genetycznego związku między normalnymi i zaburzonymi zdolnościami. Wybrano losowo po jednym z pary bliźniąt i w tej grupie (u góry) niewielka liczba dzieci wykazywała dysleksję (niebieski). Okazało się, że bliźniaki dyslektyków częściej wykazywały zaburzenia czytania niż bliźnięta w losowo wybranej grupie. Drugie bliźnię jednojajowe (pośrodku) było częściej dyslektyczne niż drugie bliźnię dwujajowe (na dole). Można zatem sądzić, że czynniki genetyczne odgrywają rolę w zaburzeniach czytania. Odpowiedzialny za nie gen może też warunkować normalną zmienność tej zdolności.

niem zdolności czytania. Ostateczne rozstrzygnięcie tego zagadnienia nastąpi, gdy zostanie zidentyfikowany gen odpowiedzialny tak za czytanie, jak i za jego zaburzenia. Zarówno my, jak i inni badacze jesteśmy bardzo bliscy takiej odkrycia.

Polowanie na geny

W naszych rozważaniach ograniczyliśmy się dotąd do zagadnień genetyki ilościowej, zajmującej się badaniem dziedziczenia cech bez uwzględniania rodzaju i liczby warunkujących ich genów. Aby dowiedzieć się czegoś więcej o samych genach, badacze coraz częściej zmuszeni są odwoływać się do genetyki molekularnej. Jeśli uda się im zidentyfikować geny odpowiedzialne za zachowanie i określić kodowane przez nie białka, otworzą się nowe możliwości leczenia zaburzeń poznawczych.

Badania przeprowadzone na myszach i muszkach owocowych doprowadziły do wyodrębnienia pojedynczych genów związanych z uczeniem się i percepcją przestrzenną, natomiast analiza naturalnie powstających zmienności w popu-

lacji ludzkiej przyczyniła się do odkrycia mutacji w genach, które wpływają na ogólne zaburzenia umysłowe. Dotyczy to genów odpowiedzialnych za fenyloketonurię czy zespół łamliwego chromosomu X – choroby związane z opóźnieniem umysłowym. Defekty pojedynczych genów, towaryzujące dystrofii mięśniowej Duchenne’a, zespołowi Lescha-Nyhana, neurofibromatozie typu 1 i zespołowi Williama, mogą również być związane ze specyficznymi zaburzeniami poznawczymi występującymi w tych schorzeniach [patrz: Howard M. Lenhoff, Paul P. Wang, Frank Greenberg i Ursula Bellugi, „Zespół Williama a mózg”; Świat Nauki, luty 1998].

Dotychczas wykryto ponad 100 mutacji jednogennych odpowiedzialnych za zaburzenia rozwoju poznawczego. Z kolei funkcjonowanie poznawcze w zakresie normy jest niemal całkowicie zależne od subtelnej współpracy wielu genów, nie zaś od genów funkcjonujących w pojedynkę. Uważa się, że takie współdziałające geny wpływają na zdolności poznawcze raczej w sposób probabilistyczny niż

deterministyczny; nazywa się je *loci* cechy ilościowej, w skrócie QTL (quantitative trait loci). Nazwa ta, stosowana do określania genów zaangażowanych w złożone funkcje, na przykład procesy poznawcze, kładzie nacisk na ilościowy charakter pewnych cech fizycznych i behawioralnych. QTL zidentyfikowano już dla chorób, takich jak cukrzyca, otyłość czy nadciśnienie tętnicze, oraz dla problemów behawioralnych, jak uzależnienia i wrażliwość na leki.

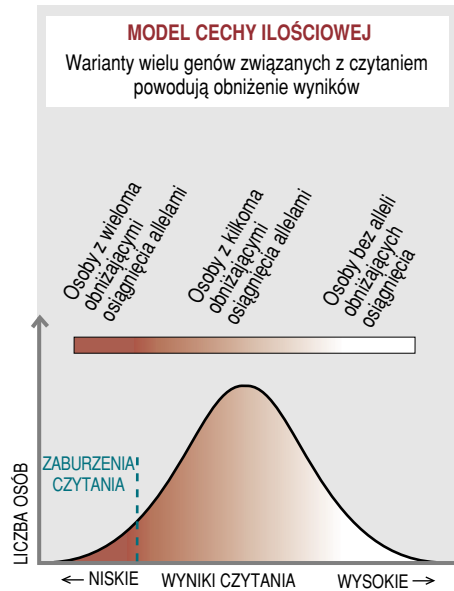
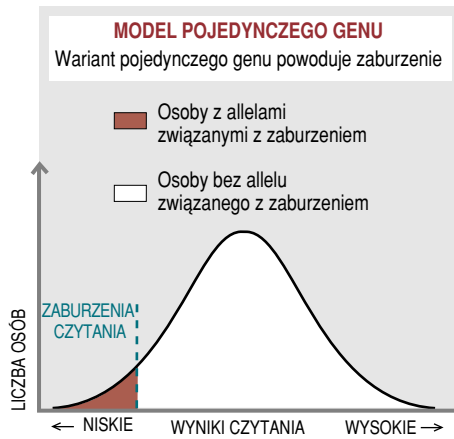
Jednakże odnalezienie QTL jest znacznie bardziej skomplikowane niż wykrycie mutacji pojedynczego genu związanego z zaburzeniami poznawczymi. Wyzwanie to podjął Fulker, opracowując metodę podobną do analizy ekstremów DF. Polega ona na tym, że znane różnice w DNA są porównywane ze zróżnicowaniem rodzeństwa pod względem cech ilościowych. Ponieważ wpływ genów łatwiej obserwować na krańcach kontinuum, metoda ta przynosi najlepsze rezultaty, gdy przynajmniej jedno z rodzeństwa osiąga wyniki skrajne dla danej cechy. Badacze współpracujący z Learning Disabilities Research Center (Centrum Badawczym Zaburzeń Uczenia) w Uni-

versity of Colorado pierwsi zastosowali tę technikę (zwaną sprzężeniem QTL) do lokalizacji QTL zaburzeń czytania. Próba ta zakończyła się sukcesem. Odkrycie zostało opublikowane w 1994 roku przez grupę badaczy z Boulder, z University of Denver oraz z Boys Town National Research Hospital w Omaha.

Jak wiele innych technik genetyki molekularnej sprzężenie QTL polega na identyfikowaniu różnic w markerach, czyli w odcinkach DNA, o których wiadomo, że zajmują określone miejsca na chromosomach i mogą różnić się nieco u poszczególnych osób. Odmienna wersja markera podobnie jak inna wersja genu nazywana jest allelem. Ponieważ ludzie mają podwójny zestaw wszystkich chromosomów (poza determinującymi płęć męską chromosomami X i Y), to mają też dwa allele dowolnego markera DNA. A zatem rodzeństwo może dzielić jeden z dwóch alleli markera, oba lub nie dzielić żadnego. Innymi słowami, pod względem każdego markera rodzeństwo może być podobne jak bliźnięta jednojajowe (które mają takie same allele), jak bliźnięta dwujajowe (z połową wspólnych alleli) lub jak rodzeństwo adoptowane (bez wspólnych alleli).

Naukowcy, którzy znaleźli QLT zaburzeń czytania, przeprowadzili badania w niżej opisany sposób. Zidentyfikowali dyslektycznego bliźniaka z pary i określili wyniki testu czytania jego brata. Jeśli były one gorsze, a bliźnięta miały ten sam allel danego markera, oznaczało to, że marker ten może znajdować się blisko QTL zaburzeń czytania w tym samym regionie chromosomu. Znalaziono taki marker na krótkim ramieniu chromosomu 6 w dwóch niezależnych przypadkach: u bliźniąt dwujajowych i u rodzeństwa niebliźniaczego.

Odkrycie to zostało wkrótce potwierdzone przez innych badaczy. Warto zauważyć, że choć pozwoliło ono określić



DWA MODELE warunkowania przez geny zaburzeń czytania. W ujęciu klasycznym (*wykres górny*) wariant lub allel genu może powodować zaburzenie: każdy, kto posiada taki allel, staje się dyslektykiem (*wykres górny*). Jednak dane przemawiają za innym modelem (*wykres dolny*), w którym jeden allel nie spowoduje zaburzenia. Natomiast współdziałanie wariantów wielu subtelnie funkcjonujących genów może przyczynić się do obniżenia wyników czytania i zwiększyć ryzyko zaburzenia.

między różnymi cechami i zachowaniami a leżącymi u ich podstaw mechanizmami biologicznymi. Możliwe stanie się także precyzyjniejsze śledzenie rozwojowych efektów działania genów oraz zdefiniowanie interakcji między czynnikami genetycznymi a środowiskowymi.

Odkrycie genów odpowiedzialnych za zaburzenia i upośledzenia funkcji poznawczych pozwoli klinicydom na opracowanie bardziej skutecznych terapii oraz diagnozowanie osób z ryzykiem zaburzeń, zanim pojawią się u nich pierwsze objawy. Ten scenariusz zaczęto już realizować w przypadku genu zwanego *Apo-E4* związanego z demencją i osłabieniem zdolności poznawczych u ludzi w podeszłym wieku. Oczywiście ta nowa wiedza o genach może pociągnąć za sobą dyskryminację osób zagrożonych chorobą. Badania genetyczne zawsze wzbudzają obawy, że wiedza o markerach DNA zostanie wykorzystana do prenatalnego „projektowania dzieci”. Dlatego nie należy zapominać, że wpływ genetyczny nie oznacza genetycznego determinizmu ani nie wyklucza wpływu środowiska.

Choć część czytelników uzna zapewne przedstawione tu poglądy za kontrowersyjne, wierzymy, że korzyści z odkrycia genów związanych z zaburzeniami i upośledzeniem funkcji poznawczych przeważają potencjalne zagrożenia.

Tłumaczyła
Dorota Bednarek

lokalizację genu (lub genów) odpowiedzialnych za zaburzenia czytania, sam gen (czy też geny) nie został jeszcze scharakteryzowany. Ilustruje to dobrze sytuację współczesnej genetyki kognitywnej. Rozpoznanie genów związanych ze specyficznymi zdolnościami poznawczymi zrewolucjonizuje nasze pojmowanie umysłu. Genetyka molekularna wpłynie istotnie na badania całości kształtu ludzkich zachowań. Naukowcy już wkrótce będą potrafili określić związki

ODPOWIEDZI NA ZADANIA TESTOWE: TEST WERBALNY: 1a – błyskawicznie, 1b – ogromny TEST PRZESTRZENNY: 1. 2. b, c; 3. a, c, d; 4. a, b, f

Informacje o autorach

Literatura uzupełniająca

ROBERT PLOMIN i JOHN C. DEFRIES współpracują od przeszło 20 lat. Plomin, który od 1974 do 1986 roku wraz z DeFriesem był związany z University of Colorado w Boulder, aktualnie jest zatrudniony w Institute of Psychiatry w Londynie jako profesor genetyki behawioralnej i wicedyrektor Social, Genetic and Developmental Psychiatry Research Center (Centrum Badań Psychiatrii Społecznej, Genetycznej i Rozwojowej). DeFries jest dyrektorem Institute for Behavioral Genetics (Instytutu Genetyki Behawioralnej) i Learning Disabilities Research Center (Centrum Badań Zaburzeń Uczucia) w University of Colorado. Colorado Adoption Project, rozpoczęty przez autorów w 1975 roku, zaowocował dotąd wydaniem trzech książek i ponad stu publikacji. Plomin i DeFries są również autorami podręcznika *Behavioral Genetics*, którego trzecie wydanie ukazało się w zeszłym roku.

NATURE, NURTURE AND PSYCHOLOGY. Red. Robert Plomin i Gerald E. McClearn; American Psychological Association, Washington, D.C., 1993.
GENETICS OF SPECIES READING DISABILITY. J. C. DeFries i Maricela Alarcón, *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, vol. 2, ss. 39-47, 1996.
BEHAVIORAL GENETICS. Wyd. III. Robert Plomin, John C. DeFries, Gerald E. McClearn i Michael Rutter; W. H. Freeman, 1997.
SUSCEPTIBILITY LOCI FOR DISTINCT COMPONENTS OF DEVELOPMENTAL DYSLEXIA ON CHROMOSOMES 6 AND 15. E. L. Grigorenko, F. B. Wood, M. S. Meyer, L. A. Hart, W. C. Speed, A. Schuster i D. L. Pauls, *American Journal of Human Genetics*, vol. 60, ss. 27-39, 1997.