

Le teorie dei tratti o delle disposizioni

Il contributo della genetica comportamentale
per lo studio delle basi biologiche e ambientali del comportamento

Che cos'è la personalità?

QUESTIONI DOMINANTI che attraversano le teorie della personalità

Teorie dei tratti

- ✓ Strutture tassonomiche
- Basi biologiche
- ✓ La stabilità nel tempo
- Elementi dinamici

Teorie social-cognitive

- Strutture cognitivo-affettive e motivazionali
- Basi sociali
- Le firme comportamentali
- Elementi dinamici

✓ **STRUTTURE**
✓ **PROCESSI**
✓ **COMPORTAMENTO**
✓ **BIOLOGIA**
✓ **AMBIENTE**
✓ **COERENZA**
✓ **VARIABILITÀ**
✓ **TEMPO**

Teorie dei tratti: basi genetiche

- Se le differenze individuali di base dipendono da disposizioni, allora è necessario trovare conferma che i tratti hanno una base biologica, in particolare genetica
- Genetica comportamentale cerca di stimare e comprendere *fino a che punto il genotipo determina le differenze nel fenotipo*
 - genetica quantitativa
 - genetica molecolare
- Genetica e ambiente agiscono sull'individuo, non si può considerare l'una senza l'altro
- Lo studio della genetica comportamentale contribuisce alla concettualizzazione dell'ambiente e alla comprensione del suo ruolo sullo sviluppo delle differenze individuali

Basi genetiche del comportamento

- i GENI sono quegli *elementi* che determinano le caratteristiche manifeste (codificando sequenze di aminoacidi e generando specifici enzimi e proteine)
- i geni possono avere forme alternative dette ALLELI o fattori
- che hanno la capacità di controllare un carattere FENOTIPICO (ALLELOMORFISMO)
- un allele può essere dominante o recessivo (*cfr legge della dominanza*)
- una combinazione di alleli è detta GENOTIPO
- ogni coppia di cromosomi omologhi (23 nell'uomo) contiene le stesse informazioni genetiche, cioè dettano in ogni punto lo stesso carattere, ma non necessariamente lo stesso allele
 - da un gene con 2 alleli possono derivare 3 genotipi (PP, Pp, pp)
 - se 2 cromosomi omologhi hanno 2 alleli identici, allora l'organismo è omozigote per quel carattere (es. PP omozigote dominante vs pp omozigote recessivo, Pp eterozigote)

Leggi di Mendel:

Legge della segregazione o disgiunzione

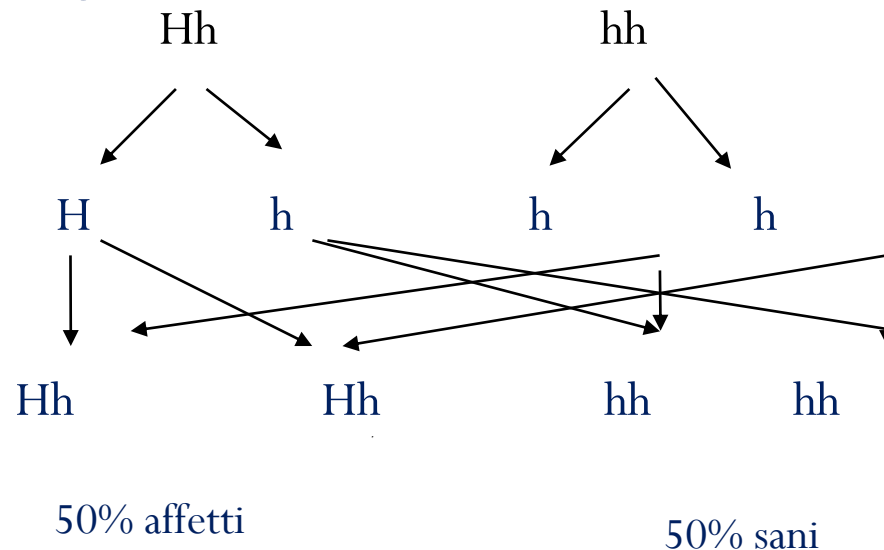
Legge della dominanza

Legge dell'assortimento indipendente

Basi genetiche del comportamento

- Un esempio: la malattia di Huntington
 - malattia degenerativa ereditaria che si manifesta per lo più tra 40-50 anni, con disturbi del movimento, cognitivi e comportamentali
 - responsabile è un gene specifico (localizzato sul cromosoma 4), con allele dominante e genotipo Hh (eterozigote dominante)

Si può dimostrare
che la frequenza
rimane inalterata per
la generazione
successiva



Basi genetiche del comportamento

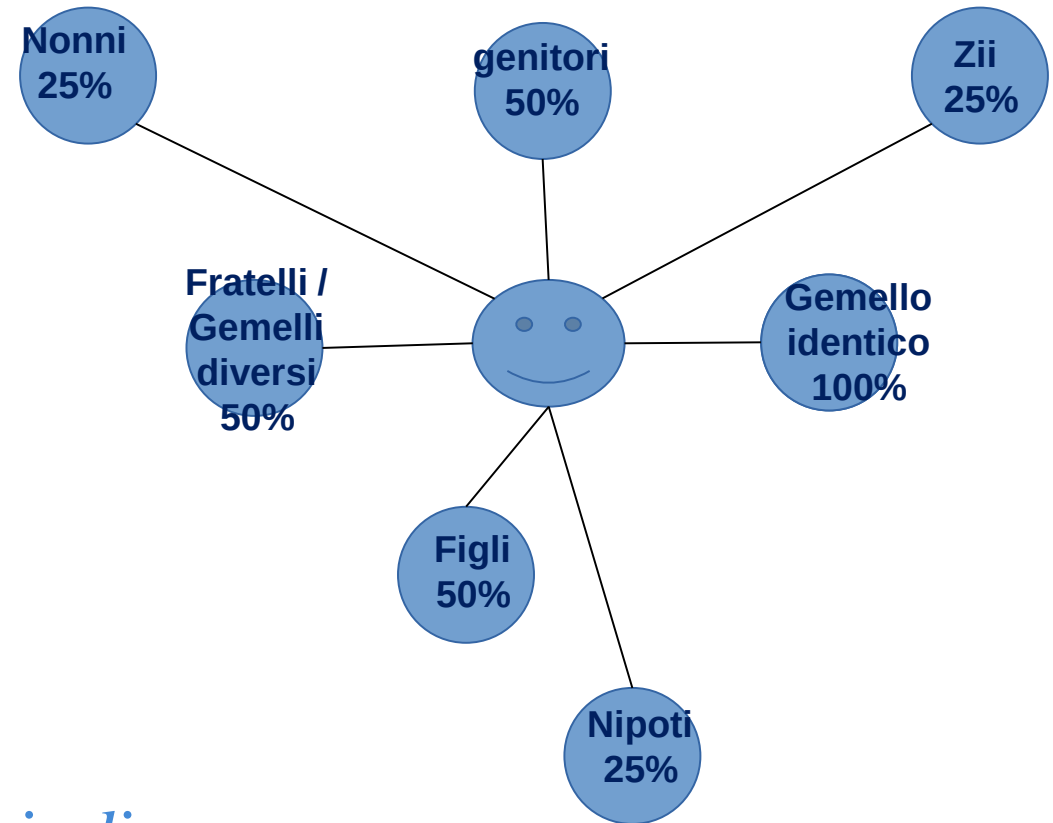
I tratti complessi: le qualità individuali , siano *discrete* (colore degli occhi) siano *continue* (intelligenza), spesso dipendono non da un singolo gene, ma da più geni → tratti POLIGENICI, vale a dire, il risultato sommativo dell'espressione di due o più geni che determinano un unico carattere fenotipico

Come lavorare su dimensioni continue?

Basi genetiche del comportamento

- Schizofrenia: il rischio di schizofrenia è del 48% per gemelli identici, 17% per gemelli frateri, 9% per i fratelli e genitori/figli, 4% per nipoti (nonni/nipote, zii/nipote)
- QI: il coefficiente di correlazione tra punteggi al QI è pari a .85 per gemelli identici, .60 per gemelli frateri, .45 per i fratelli e genitori/figli, .15 tra cugini

In generale, i dati empirici mostrano che il rischio di schizofrenia e i livelli di correlazione tra profili del QI aumentano in base al grado di parentela



Basi genetiche del comportamento

- le leggi di Mendel si applicano anche a tratti poligenici
- in particolare, se i geni operano con EFFETTI ADDITIVI, contribuendo ciascuno al fenotipo, allora si può dimostrare come

da 1 gene con 2 alleli → 3 genotipi e 3 fenotipi

da 2 geni con 2 alleli → 9 genotipi e 5 fenotipi

da 3 geni con 2 alleli → 27 genotipi e 7 fenotipi

vale a dire, all'aumentare del numero di geni che contribuiscono al tratto, la distribuzione dei genotipi si approssima a una distribuzione normale, proprio come quella distribuzione normale che si osserva a livello fenotipico

Es. Colore degli occhi: dipende da circa 150 geni, circa il 50% occhi scuri, altri colori in percentuali circa 8% (azzurro) e altri progressivamente più rari

(i geni agiscono in modo più complesso rispetto al modello additivo, interagendo)

Basi genetiche del comportamento: genetica comportamentale quantitativa

Alla base della **genetica quantitativa** vi è l'idea che i tratti quantitativi dipendono da tratti poligenici

Benché la maggior similitudine fenotipica di tratti poligenici si associ al crescere del legame di parentela (*within family*), di per sé tale legame non prova la base genetica del tratto, poiché la somiglianza potrebbe dipendere dalla **condivisione ambientale**

Per questo, la genetica quantitativa tiene conto non solo della variabilità genetica ma anche di quella ambientale, in particolare ***stima il grado in cui le differenze individuali dipendono da differenze genetiche e da differenze ambientali***

→ ***l'ereditarietà dei tratti è multifattoriale***

La **genetica molecolare** stima specifici geni e profili genetici che sottendono manifestazioni fenotipiche delle differenze individuali

Basi genetiche del comportamento: genetica comportamentale quantitativa

La **genetica quantitativa**: la scomposizione delle fonti di variabilità

- variabilità ***within family*** : i livelli di somiglianza fenotipica tra membri di una famiglia possono dipendere da genetica e ambiente
- varianza fenotipica $P = G + E$
 - G = variabilità genetica o grado in cui le differenze a base genetica si associano alle differenze fenotipiche
 - E = variabilità ambientale (unica e condivisa)

Modello ACE (modelli SEM di analisi dei dati)

- *Additive genetics*
- *Common environment*
- *unique Environment*

Basi genetiche del comportamento: genetica quantitativa

POSSIBILI METODI DI STIMA DELL'IMPATTO DELLA GENETICA (A):

si basano sui livelli di similitudine tra membri appartenenti alla stessa famiglia per legami di sangue e non

- Metodo dei gemelli cresciuti assieme
 - Gemelli identici: $r_{MZ} = A + C$ (dove A è pari a 1 o 100% var condivisa)
 - Gemelli fraterni: $r_{DZ} = 0.50 A + C$ (dove A è pari a 0,5 o 50% var condivisa)
 - $A = 2 (r_{MZ} - r_{DZ})$

Inoltre

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

Basi genetiche del comportamento: genetica quantitativa

POSSIBILI METODI DI STIMA DELL'IMPATTO DELLA GENETICA (A)

- MZ cresciuti separatam vs DZ cresciuti separatamente:
 $A = 2 (r_{MZ} - r_{DZ})$
- Adozioni
 - fratelli naturali ma cresciuti separatamente (r attesa= 0.5 $\rightarrow A = 2 r$)
 - genitori naturali e figli dati in adozione (r attesa= 0.5)
 - genitori/figli naturali e vissuti assieme vs genitori naturali e figli dati in adozione: $A = 2 (r_{GFn} - r_{GFa})$

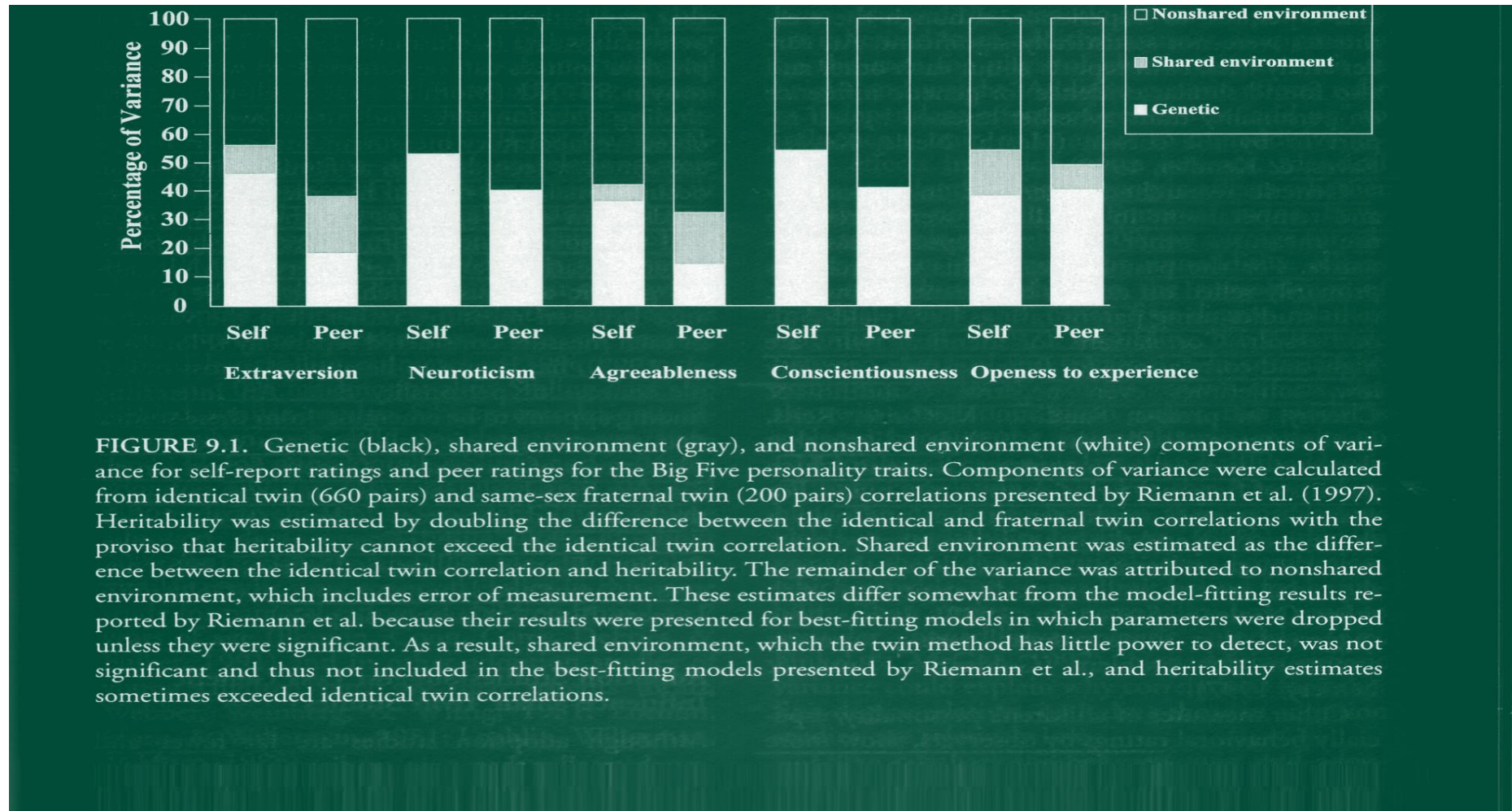
Basi genetiche del comportamento: correlazioni within-family

Legami di parentela	Estroversione	Nevroticismo	Intelligenza
MZ cresciuti assieme (A+ C)	.51	.46	.86
DZ cresciuti assieme (A+ C)	.18	.20	.60
MZ cresciuti separat (A)	.38	.38	.72
DZ cresciuti separat (A)	.05	.23	
Genitori naturali e figli cresciuti assieme (A+ C)	.16	.13	.24
Genitori adottivi e figli (C)	.01	.05	.24
Fratelli naturali cresciuti assieme (A + C)	.20	.09	.47
Fratelli adottivi (C)	-.07	.11	.32

Impatto degli effetti di contrasto e di assimilazione sui dati MZ e DZ

(Lohelin, 1992; McGue, 1981)

Basi genetiche del comportamento: I risultati



a questo studio di Riemann e coll. 1997 fa riferimento più volte anche testo in programma

Basi genetiche del comportamento: genetica quantitativa

POSSIBILI METODI DI STIMA DELL'IMPATTO dell'AMBIENTE CONDIVISO (C)

- Metodo dei gemelli
 - gemelli identici cresciuti assieme vs separatamente
- adozioni
 - fratelli adottivi ($C = r$)
 - genitori e figli adottivi ($C = r$)

POSSIBILI METODI DI STIMA DELL'IMPATTO dell'AMBIENTE NON CONDIVISO (E)

- Metodo dei gemelli
 - gemelli identici cresciuti assieme ($E = 1 - r_{MZ}$)
 - gemelli esposti a differenti eventi di vita stressanti: si controlla A e si verifica legame tra E e tratto (es., Nevroticismo, Riese et al., 2014, studio longitudinale 6 anni su N elevato gemelli: gli eventi stressanti (recenti in particolare) favoriscono cambiamenti in N, al di là della componente genetica stimata, relativamente stabile)

Genetica quantitativa: l'impatto dell'ambiente non condiviso

Un esempio empirico: progetto NEAD (Nonshared Environment and Adolescent Development, Reiss et al, 2000)

- coinvolge 720 famiglie, con 2 figli (10-18 anni)
- include dati osservativi (2 h in famiglia) e questionari

Risultati

- Il genitore riferisce una maggiore similitudine ambientale (parenting) verso i figli rispetto a come figli invece percepiscono simile il genitore verso ciascuno di loro
- Dati ragazzi in accordo con dati osservativi
- ci sono correlati comportamentali delle diverse percezioni dell'ambiente familiare? SI, *negative parenting* (punteggi residui da legame con fratello) si lega a comportamenti antisociali e depressione

dati		r (tra fratelli / tra genitori)
Report ciascun figlio verso genitore target	Parenting	.25
Report genitori	Parenting verso ciascun figlio	.70
Dati osservativi	Figlio → genitore	.20
	Genitore → figlio	.30

Non shared environment is generally the way environment works in behavioral sciences (Plomin)

Basi genetiche del comportamento: l'indice di ereditabilità



Indice di ereditarietà (H) come proporzione della varianza fenotipica attribuibile alle differenze genetiche tra gli individui

Alcuni caveat fondamentali per interpretare l'indice di ereditarietà

(Plomin et al. 2008):

- l'ereditarietà si stima in base a dati correlazionali: la significatività statistica rivela se la genetica conta e la grandezza dell'effetto stima quanto conta
- H stima il peso della genetica sulle differenze individuali WITHIN family (si lavora sul confronto tra coppie di persone con legami familiari), non BETWEEN people (non su differenze tra singoli individui)

Basi genetiche del comportamento: l'indice di ereditabilità

Indice di ereditarietà (H) come proporzione della varianza fenotipica attribuibile alle differenze genetiche tra gli individui

- i dati riguardano la **variabilità nella popolazione** non il singolo individuo
 - la PKU colpisce 1 su 10.000, perciò ha scarso impatto sulla variabilità delle abilità cognitive nella popolazione, mentre impatto fortissimo sul singolo
 - se $H = .90$ non significa che per il singolo il 90% della sua qualità fenotipica dipende da A e il resto da C ed E, ma che la variabilità tra le persone per quella caratteristica dipende largamente dalla genetica
 - il 99.9% del DNA non varia da individuo a individuo: mutazioni anche minime avrebbero un impatto anche dirompente
- per il **singolo** contano sempre genetica e ambiente
- H si riferisce a **quanto si osserva**, non ad un **potenziale** che dipende da genetica e ambiente
- e nemmeno a ciò che *dovremmo* osservare → **non implica determinismo**, ma un fattore di rischio che da solo non determina un comportamento manifesto

Meccanismi biologici: basi genetiche (molecolari) delle differenze individuali fenotipiche

- **relazioni dirette:**

ad es, studi di genetica molecolare ha individuato relazioni tra specifici polimorfismi genetici ed espressioni comportamentali:

- gene recettore D4 spiega parte della variabilità nelle differenze individuali nel tratto Ricerca di Novità
- gene trasportatore della serotonina 5-HTT spiega parte della variabilità nelle differenze individuali fenotipiche dei livelli di Nevroticismo
- oltre 100 geni sembrano associati a condizioni depressive (Luciano et al., 2017)
- oltre 500 all'intelligenza (Hill et al., 2018)
- la quota di varianza spiegata è contenuta ma sostanzialmente importante



Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

La correlazione rGE tra genetica e ambiente

- reazione: il profilo genetico disposizionale «reagisce» (come recettore passivo) all'effetto dell'ambiente in accordo col profilo stesso (es. reazione di un temperamento facile vs difficile all'ansia materna)
- evocazione: il profilo genetico favorisce («evoca») risposte ambientali intorno all'individuo in accordo col profilo stesso (es. un temperamento difficile può suscitare stili genitoriali disfunzionali)
- costruzione e selezione: il profilo genetico favorisce la selezione e la costruzione di ambienti intorno all'individuo in accordo col profilo stesso (costruzione di una relazione di coppia conflittuale)

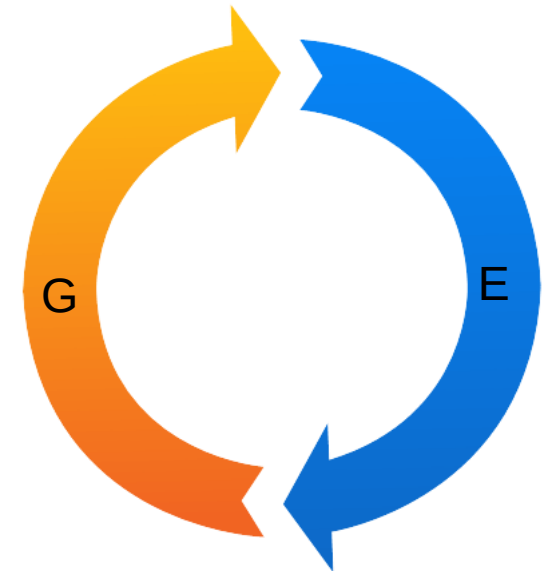
(NB il testo parla impropriamente di interazione a proposito di questi meccanismi)

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

- **Correlazione tra genetica e ambiente (r_{GE})**
 - un individuo **evoca** (oppure **reagisce a**) fattori (risposte) ambientali anche sociali in accordo col suo profilo
 - e nel tempo individui geneticamente simili tra loro evocando/reagendo a fattori ambientali compatibili/compatibilmente col loro profilo genetico diventano fenotipicamente sempre più simili tra loro (favorendo livello maggiore dell'indice H)
 - individui geneticamente dissimili tra loro sono esposti a fattori ambientali differenti, in accordo con il proprio profilo genetico: così la r_{GE} rende le persone ancora più diverse tra loro

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

- **Correlazione tra genetica e ambiente (r_{GE})**
 - in termini di sviluppo, questa correlazione, nella sua forma attiva, è un meccanismo noto come *niche picking*: le persone **selezionano e creano** ambienti compatibili con il proprio profilo genetico che a sua volta viene preservato e rafforzato (→ incrementare stima H attraverso il tempo)



Principio di influenza reciproca

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

- **Correlazione tra genetica e ambiente (r_{GE})**

- questa correlazione suggerisce anche che la genetica può agire sulle differenze fenotipiche sia direttamente sia indirettamente attraverso l'ambiente (modello di mediazione): *The nature of nurture*

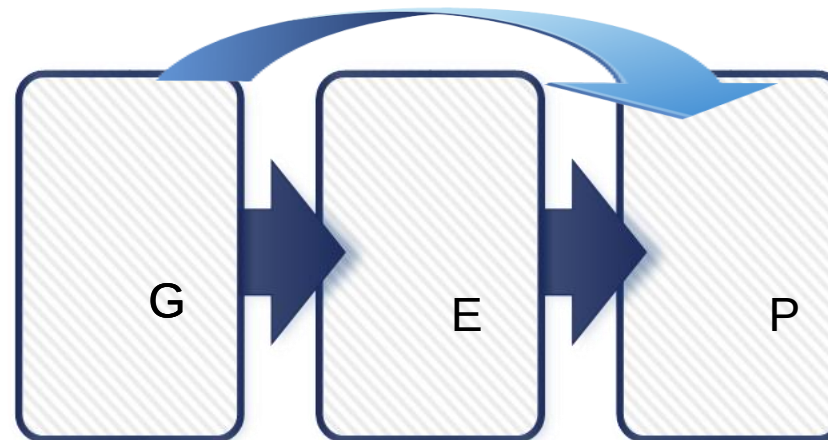
- È questo il caso di come il profilo genetico di un genitore influenza il comportamento del figlio sia in modo diretto

sia indiretto attraverso

l'ambiente che costruisce

intorno al figlio in accordo

col profilo del genitore stesso



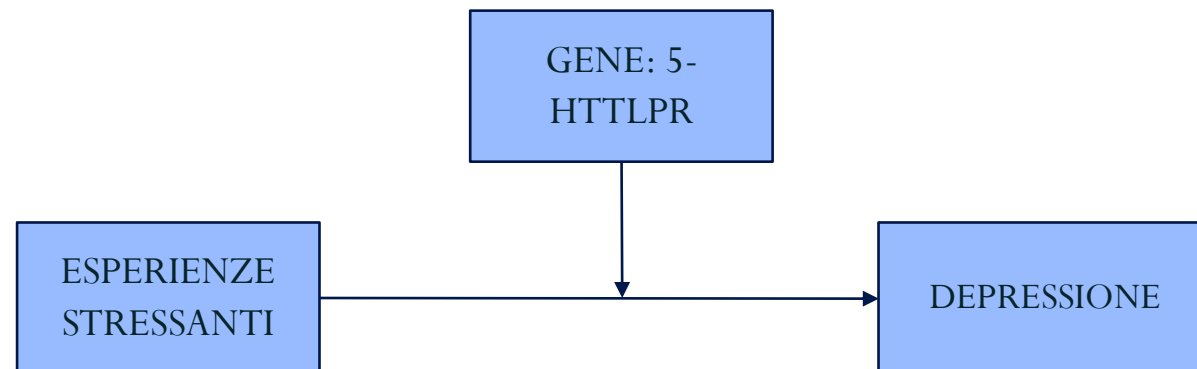
Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

- **Interazione tra genetica e ambiente (GxE)**

- la genetica modera l'impatto dell'ambiente sulle differenze individuali fenotipiche: le differenze individuali nella sensibilità a specifiche variabili ambientali è influenzata dal profilo genetico che può fungere da fattore protettivo (i geni controllano/moderano la sensibilità all'ambiente)
- l'ambiente modera l'impatto della genetica sulle differenze individuali, per cui un profilo genetico si attiva o meno in risposta a specifiche variabili ambientali: G (re)agisce con maggiore o minore intensità sulle differenze individuali in funzione di variabili ambientali che possono fungere da fattore protettivo oppure rafforzare predisposizioni individuali (l'ambiente controlla/modera l'espressione genetica)

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

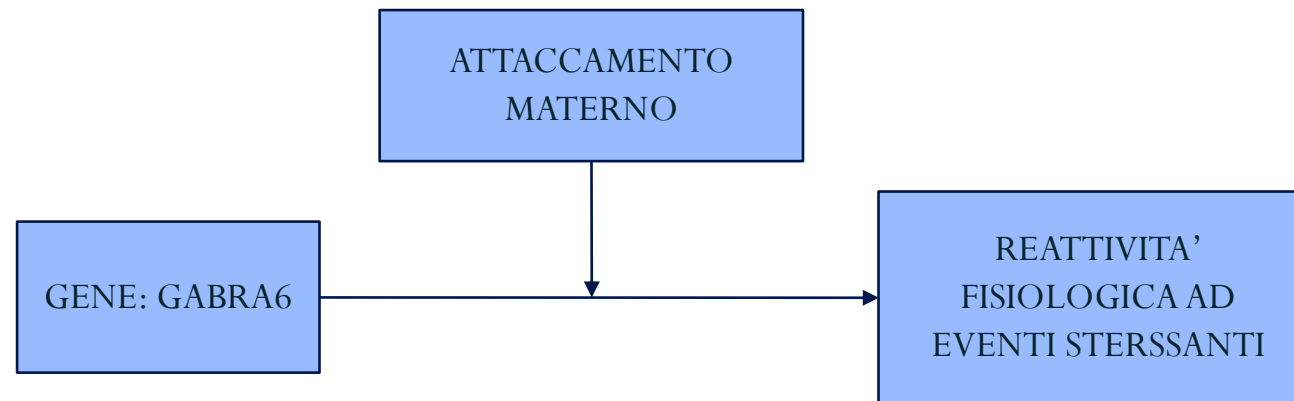
Il profilo genetico è il moderatore, evoca



Se omozigote per l'allele L vs. omozigote per l'allele S o eterozigote S/L, allora maggior efficienza nella regolazione della serotonina e funge da fattore protettivo rispetto allo sviluppo della depressione a seguito di eventi stressanti

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente?

Il fattore ambientale è il moderatore



Se l'attaccamento materno è di tipo insicuro vs. sicuro, allora chi si caratterizza per un profilo con gabra6 omozigote per l'allele S reagisce con una risposta fisiologica più intensa ad eventi stressanti, in altre parole, attaccamento insicuro può fungere da fattore di rischio rispetto ad elevati livelli di reattività, dettati dalla base genetica, in condizioni ambientali stressanti
(ma l'attaccamento sicuro protegge)

Meccanismi biologici: Come possono lavorare insieme genetica e ambiente nel tempo?

La stabilità dipende da G e il cambiamento da E?

- Non proprio: l'età modera i livelli delle due correlazioni, essendo G un fattore non perfettamente stabile nella giovinezza ed E un fattore progressivamente invece più stabile dalla giovinezza all'età adulta ($r_E > .80$ in alcuni studi)
- La stabilità del fattore genetico suggerisce un possibile meccanismo legato a r_{GE} , dalla selezione di nicchie alla loro preservazione (*principio di continuità cumulativa*)
- La stabilità crescente di E invece suggerisce piuttosto un possibile meccanismo G x E, dove un accumulo di eventi non condivisi nel tempo agisce rendendo le persone geneticamente simili sempre meno simili tra loro (es., dall'adolescenza quando si cominciano a coltivare relazioni al di fuori dal contesto familiare) (*effetto cumulativo ambientale*)
- difficoltà a misurare l'ambiente