

Ihmisen persoonallisuuden perinnöllisyys

Janna Lähteenmäki

LuK-tutkielma

Biologian tutkinto-ohjelma, biotieteet

Oulun yliopisto

helmikuu 2022

Tiivistelmä

Persoonallisuuden tutkimuksen juuret löytyvät jo antiikin ajalta, mutta persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkiminen on vielä melko tuore ilmiö. Persoonallisuudella tarkoitetaan yksilölle tunnusomaisia tapoja ajatella, tuntea ja käyttäytyä. Näitä tapoja kuvataan persoonallisuuspiirteillä. Tänä päivänä käytetyin ihmisen persoonallisuuspiirteiden teoria on nimeltään The Big Five, jossa persoonallisuuspiirteet on määritelty viiteen kategoriaan.

Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset, uuden sukupolven sekvensointimenetelmien kehittyminen sekä perhe- ja kaksostutkimukset ovat edesauttaneet persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkimista. Näiden avulla muun muassa persoonallisuuspiirteiden perinnöllisyys on pystytty todistamaan.

Persoonallisuus on monitekijäinen ominaisuus, mikä tarkoittaa sitä, että sen perinnöllisyyteen tiedetään vaikuttavan sekä useiden eri geenien että ympäristön. Persoonallisuuspiirteet ovat hyvin vahvasti polygeenisia, ja niiden ilmentyminen on monien alleelien pienten vaikutusten summa. Ympäristön vaikutukset voivat lisätä tai laskea näiden geneettisten tekijöiden vaikutuksia.

Persoonallisuus on kehittyvä ominaisuus, joka usein saavuttaa pysyvän muotonsa ihmisen 30. ikävuoteen mennessä. Tietyt geenit ja snipit sekä eräät biokemialliset reaktiot vaikuttavat persoonallisuuden muovautumiseen.

Persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkimusten suurimpia vaikeuksia ovat tarvittavien näytteiden valtava määrä, näytteiden heterogeenisyys, tutkimusten toistettavuuden vaikeus sekä persoonallisuuspiirteiden ilmentymisen erot eri kulttuureissa. Kun tutkimuksen kokoluokka on satojen tuhansien näytteiden tasolla, myös tutkimukselle kertyvä hinta voi olla rajoittava tekijä.

Menetelmien kehittyminen ja nykyistä suuremmat näytemäärät ovat vähimmäisvaatimuksena tuleville tutkimuksille. Tulevien vuosien aikana tapahtuvan kehityksen odotetaan mullistavan persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkimusta.

Sisällysluettelo

1.	Johdanto	1
2.	Persoonallisuus käsitteenä	1
3.	Persoonallisuuden periytymisen tutkimusmenetelmiä	2
3.1	Kaksostutkimukset	2
3.2	GWAS	3
4.	”The Big Five”, eli viisi suurta persoonallisuuden piirrettä	4
5.	Persoonallisuus periytyvänä	6
5.1	Persoonallisuuden perinnöllisyys yleisesti	6
5.2	Ympäristön vaikutus persoonallisuuteen	7
6.	Tutkimustuloksia persoonallisuuden perinnöllisyydestä	9
6.1	Kehittyvä persoonallisuus	9
6.2	Persoonallisuuspiirteiden perinnöllisyys	10
6.3	Biokemiallisia vaikutuksia persoonallisuuteen	10
6.4	Genetiikka ja persoonallisuus	11
7.	Tutkimusten vaikeudet	12
8.	Tulevaisuudennäkymät	14
	Lähdeluettelo	16

1. Johdanto

Jokainen ihminen on ainutlaatuinen kokonaisuus, oma persoonansa. Osa ihmisistä on hiljaisia introverteja ja osa aina äänessä olevia, muiden ihmisten läsnäolosta energiaa saavia ekstroverteja. Jotkut syöksyvät vauhdilla kohti uusia asioita niitä kummemmin miettimättä, kun toiset harkitsevat ja punnitsevat asioita rauhassa joka kantilta ennen päätösten tekemistä.

Hyvin monilta osin olemme samanlaisia, mutta kuitenkin erilaisia. Lapset kuulevat usein muistuttavansa vanhempiansa, niin ulkonäöllisesti kuin myös luonteeltaan. Miksi perheenjäsenten keskuudessakin on luonteenpiirteissä niin paljon eroavaisuuksia? Persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkimus voi mahdollisesti muokata käsitystämme itsestämme sekä muista.

Ymmärtääkseni paremmin millaisia olemme, ja miksi olemme kuten olemme, päädyin tutkimaan persoonallisuutta ja sen periytymistä. Tässä kirjallisuuskatsauksessa kokoan yhteen tietoja persoonallisuudesta ja sen perinnöllisyydestä.

2. Persoonallisuus käsitteenä

Persoonallisuutta on tutkittu antiikin ajoista lähtien. Hippokrates aikanaan jakoi ihmisiä temperamenttityyppeihin heidän tunnusomaisten piirteidensä perusteella. Hän olikin myös yksi ensimmäisistä persoonallisuuden käsitteen käyttäjistä (Randall ym., 2017).

Sana persoonallisuus tulee latinan kielen sanasta *persona*, joka tarkoittaa naamia. Persoonallisuus kuin naamio ihmistä sen takana, ja tuo naamio on se, mitä muut ihmiset hänestä näkevät. Ajatukset, toiveet ja pelot voivat jäädä ulkopuolisilta näkemättä, mutta persoonallisuus on kaikille avoimena. Ihminen on yhtä kuin persoonallisuutensa (Bergner, 2020).

Persoonallisuuden määritelmä voi hieman vaihdella, riippuen keneltä kysytään. Yksi määritelmä persoonallisuudelle, American Psychological Associationin (APA) mukaan on, että persoonallisuus on yksilöiden välisiä eroavaisuuksia heidän

tavassaan ajatella, tuntea ja käyttäytyä (Bergner, 2020). Wright ja Hopwood (2022) käyttävät artikkelissaan persoonallisuuden määritelmänä seuraavanlaista:

Persoonallisuus on yksilölle tunnusomaisia motivaatio-, ajattelu-, tunne- ja käyttäytymismalleja. Kuten näistä kahdesta määritelmästä näkee, sisältö on usein lähes sama, vaikka se olisi ilmaistu eri sanoin.

Näitä ajattelemisen ja toimimisen tapoja kuvataan persoonallisuuspiirteillä (Røysamb ym., 2018). Persoonallisuuspiirteet ovat suhteellisen kestäviä malleja ajatella, tuntea ja käyttäytyä. Ne heijastavat taipumusta reagoida tietyissä olosuhteissa tietyin tavoin (Sanchez-Roige ym., 2018). Geenit, jotka ohjaavat persoonallisuuspiirteitä, muokkaavat aivojen molekulaarisia prosesseja, eli aivojen toimintaa. Nämä vaikuttavat muun muassa yksilön minäkuvaan, tavoitteiden asettamiseen, empatiaan, oppimiseen ja muistiin (Zwir ym., 2020).

Tällä hetkellä persoonallisuutta määritetään suurelta osin persoonallisuuspiirteiden pohjalta (Bergner, 2020). Tänä päivänä yksi tunnetuimmista persoonallisuuspiirremalleista on nimeltään The Big Five, eli viisi suurta persoonallisuuden piirrettä (Røysamb ym., 2018). The Big Five -teoriasta lisää hieman myöhemmin.

3. Persoonallisuuden periytymisen tutkimusmenetelmiä

3.1 Kaksostutkimukset

Monitekijäisistä ominaisuuksista, kuten persoonallisuudesta, on saatu paljon tietoa esimerkiksi perhe-, adoptio- ja kaksostutkimuksilla (Kere ym., 2010; Zwir ym., 2020). Perhetutkimuksien avulla pystytään tutkimaan, miten iso osuus jonkin ominaisuuden vaihtelusta voidaan selittää geneettisillä tekijöillä. Kaksostutkimuksilla pystytään vertailemaan keskenään sama- ja erimunaisia kaksosia, muun muassa laskemalla molemmille konkordanssiluvut. Konkordanssiluku kertoo todennäköisyydestä, jolla perinnöllisyys vaikuttaa ominaisuuksiin. Kaksoset ovat hyviä vertailukohteita, sillä samassa perheessä kasvatetuilla kaksosilla on yhteinen kasvuympäristö. Kuitenkin erimunaisilla kaksosilla perimästä vain noin puolet on yhteistä, kun taas

samamunaiset kaksoset jakavat kasvuympäristön lisäksi myös yhteisen perimän (Kere ym., 2010).

3.2 GWAS

Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset, GWAS (engl. genome-wide association studies), ovat suuri apu monitekijäisten piirteiden ja sairauksien geneettisen taustan tutkimisessa (Kere ym., 2010). Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset voivat olla hyvä menetelmä esimerkiksi miljoonien polymorfisten kohtien seulomiseen genomista (Balestri ym., 2014).

Genominlaajuisia assosiaatiotutkimuksia edelsi muutama ratkaiseva tekijä, kuten ihmisperimän hienorakenteen selvittäminen (HapMap-projekti 2005), mikrosirutekniikan kehitys ja tarpeeksi suurten näytemäärien käyttö tutkimuksissa. Yksi mikrosirutekniikan kehityksen suurimmista hyödyistä oli satojentuhansien snippien (SNP, single nucleotide polymorphism) rinnakkainen tutkiminen luotettavasti. Useiden kohtien samanaikaisen analyysin ansiosta menetelmästä tuli nopeampi ja edullisempi suurten näytemäärien analysoinnissa. Suurten näytemäärien käyttö on oleellista, jotta yksittäisiä pienehköjä vaikutuksia perimästä voidaan tilastollisesti merkitsevästi löytää (Kere ym., 2010).

GWAS-analyysissa tutkitaan muuntelun yhteyttä piirteen tai taudin esiintyvyyteen. Kontrolliryhmä on tällöin tärkeässä roolissa, sillä kontrolliryhmässä ei esiinny tutkittavaa piirrettä tai tautia, joten kahden ryhmän tuloksia voi verrata keskenään. Tänä päivänä geenitutkimusten otoskokojen tulee olla suuria, jopa satojatuhsia näytteitä, ja geenimerkkikarttojen tiheitä (satojatuhsia geenimerkkejä), jotta tutkimuksista olisi hyötyä. GWAS pohjautuu oletukseen, että yleiset alttiusalleelit syntyivät ja levisivät jo hyvin kauan sitten historiassa ihmisten joukossa, ja näin ollen näitä alleleja löytyy laajasti erilaisten väestöjen keskuudesta. Toisin sanoen, GWAS-tutkimuksilla voidaan löytää yleisiä alttiusgeenejä, koska niitä esiintyy ihmisillä ympäri maailman. GWAS-tutkimuksilla on löydetty jo monia tuhansia snippejä, jotka voidaan yhdistää monitekijäisiin ominaisuuksiin. Kaikki löydetyt snipit eivät välttämättä johda juuri piirteen ilmentymiseen tai sairauden syntyyn, vaan ne voivat sijaita lähellä tällaista snippiä, ja toimia perimän suunnannäyttäjänä - eli ohjata

tutkijat kohti varsinaista geenimuutosta (Kere ym., 2010). Snippilöydös siis osoittaa tietyn genomisen alueen, josta ominaisuuteen kytkeytyvä variantti löytyy. On kuitenkin epätodennäköistä, että itse löydetty snippi vaikuttaisi ominaisuuteen.

GWAS-tuloksia pidetään yleisesti hyvinkin luotettavina. On kuitenkin myös vielä paljon asioita, mistä ei tiedetä. Esimerkiksi geenien toiminnasta ei vielä kukaan tiedä läheskään kaikkea. Alustavastikin vain suunnilleen 50 %:lle ihmisen geeneistä tiedetään niiden toiminta. Myös iso osa GWAS-tutkimuksilla löydettyistä snippijaksoista sijoittuu vielä toistaiseksi tuntemattomammille alueille, kuten geenien ulkopuolelle tai geenien välisille alueille. Tällaisilla alueilla sijaitsevien snippien vaikutuksia ei vielä ymmärretä. Tähänastisista tutkimuksista kerätyt löydöt, ja tunnistetut yhteydet, auttavat selittämään vain murto-osan kaikesta oletetusta geneettisestä vaikutuksesta monitekijäisillä ominaisuuksilla. Suurin osa on vielä toistaiseksi tuntematonta (Kere ym., 2010).

Persoonallisuuden tutkimisessa GWAS:n ensisijaisena tavoitteena on ollut tunnistaa tiettyjä lokuksia, ja aina tutkimustulokset eivät ole olleet siinä suhteessa merkittäviä. Polygeenisia analyysejä voidaan kuitenkin suorittaa käyttämällä tilastollisesti merkitsevien tulosten lisäksi myös näitä tilastollisesti ei-merkitseviä GWAS-tuloksia (Sanchez-Roige ym., 2018).

4. ”The Big Five”, eli viisi suurta persoonallisuuden piirrettä

The Big Five on maailman käytetyin, ja lisäksi eniten tutkittu ihmisen persoonallisuuspiirteiden teoria. Se on kulttuurista riippumatta kaikkialla toimiva, aikaa kestävä ja sen ennustettavuus on luotettavaa (Kabigting, 2021). Nimensä mukaisesti The Big Five on teoria, jossa persoonallisuuspiirteet on rajattu viiteen kategoriaan. Nämä viisi persoonallisuuden piirrettä ovat kuitenkin hyvin laajoja ja sisältävät paljon informaatiota. The Big Five -mallin persoonallisuuspiirteet ovat ekstroversio, neuroottisuus, avoimuus uusien kokemusten kohtaan, tunnollisuus ja sovinollisuus (Røysamb ym., 2018). Näiden piirteiden uskotaan olevan yksilöiden eroavaisuuksien takana (Kabigting, 2021).

Teorian nimen "big"-termi (suom. suuri) kuvaa näiden viiden persoonallisuuspiirteen laajuutta, eikä niinkään tarkoita, että ne olisivat piirteistä kaikkein tärkeimmät. Nämä viisi piirrettä ovat teorian mukaan hierarkkisesti ylimmät piirteet, ja niiden jokaisen alaisuuteen kuuluu lisää erillisiä, vielä tarkempia persoonallisuuden ominaisuuksia (Kabigting, 2021). Kutsun näitä hierarkkisesti alempia persoonallisuuden ominaisuuksia jatkossa alapiirteiksi ja viittä suurta persoonallisuuden piirrettä yläpiirteiksi.

Persoonallisuuspiirteet ovat kohtalaisen pysyviä ominaisuuksia ja persoonallisuuspiirteiden geneettisistä komponenteista on löydetty huomattavaa näyttöä. On esimerkiksi löydetty yhteinen geneettinen tekijä, joka vaikuttaa kaikkiin viiteen persoonallisuuden alueeseen (Røysamb ym., 2018). Parhaiten tutkittu persoonallisuuden yläpiirre on tällä hetkellä neuroottisuus (Sanchez-Roige ym., 2018).

Neuroottisuus määritellään yleensä emotionaaliseksi epävakaudeksi. Se sisältää alapiirteinä usein negatiivisia tunteita, kuten ahdistuksen, masentuneisuuden, vihamielisyyden, stressialttiuden, impulsiivisuuden ja emotionaalinen estyneisyyden (de Moor ym., 2012; Røysamb ym., 2018).

Ekstroversiossa on ominaista positiiviset tunteet, virikkeiden etsiminen ja muiden seurasta nauttiminen. Alapiirteinä se sisältää muun muassa lämmön, seurallisuuden, itsevarmuuden, aktiivisuuden ja jännityksen etsimisen (de Moor ym., 2012; Røysamb ym., 2018).

Avoimuus uusia kokemuksia kohtaan sisältää alapiirteinä esimerkiksi aktiivisen mielikuvituksen, esteettisen tarkkaavaisuuden ja älyllisen uteliaisuuden (de Moor ym., 2012). Myös tunteellisuus ja seikkailunhaluisuus ovat yleisiä alapiirteitä (Kabigting, 2021).

Tunnollisuus sisältää alapiirteinä itsekurin, huolellisuuden, perusteellisuuden, organisointikyvyn ja harkintakyvyn. Tunnolliset ihmiset ovat usein aikaansaavia (de Moor ym., 2012). He ovat vastuuntuntoisia ja mahdollisesti myös kilpailuhenkisiä (Kabigting, 2021).

Sovinnollisuuden alapiirteinä on muun muassa taipumus olla yhteistyökykyinen ja myötätuntoinen. Sovinnollisuuteen taipuvaiset ihmiset ovat harvemmin epäluuloisia tai vihamielisiä muita ihmisiä kohtaan (de Moor ym., 2012). He ovat suorapuheisia, vaatimattomia ja omaavat vahvan moraalin (Kabigting, 2021).

Tutkimuksissa on yleisesti havaittu, että useat The Big Fiven yläpiirteistä (ekstroversio, tunnollisuus ja sovinollisuus) periytyvät yhdessä (clustered together). Lisäksi jotkin piirteistä voivat periytyä yhdessä neuropsykiatrisen häiriön kanssa, esimerkkinä avoimuus ja skitsofrenia. On kiehtovaa, että ADHD:lla on löydetty erityisen korkea geneettinen korrelaatio ekstroversio-piirteen kanssa (30 %). Tämä viittaa siihen, että ADHD, tai ainakin jotkin sen alatyypeistä, ovat geneettisesti yhteensopivia hyvin voimakkaan ekstroversion kanssa (Sanchez-Roige ym., 2018).

5. Persoonallisuus periytyvänä

5.1 Persoonallisuuden perinnöllisyys yleisesti

Tutkimusaiheena persoonallisuuden periytyminen on vielä melko uusi, mutta vähitellen tiede ja menetelmät ovat kehittyneet ja tutkimuksista on alettu saada enemmän merkittäviä tuloksia (Munafò & Flint, 2011). Muun muassa ihmisen persoonallisuuspiirteiden perinnöllisyys on pystytty vahvistamaan (Balestri ym., 2014; Turkheimer ym., 2014). Tätä löydöstä tukevat kaksostutkimukset persoonallisuudesta (Turkheimer ym., 2014). Persoonallisuuden täsmällinen geneettinen perusta on kuitenkin heikosti tiedossa vielä tänäkin päivänä. Persoonallisuuden monimutkaiseen kehittymiseen uskotaan vaikuttavan satoja erilaisia geneettisiä variantteja, mutta näistä vasta kourallinen on onnistuttu tunnistamaan (Zwir ym., 2020).

Persoonallisuus on monimutkaisesti periytyvä, monitekijäinen ominaisuus (Munafò & Flint, 2011). Ominaisuuden monitekijäisyys tarkoittaa sitä, että sen muovautumiseen tiedetään vaikuttavan sekä useiden eri geenien että ympäristön (Kere ym., 2010). Ominaisuuden monimutkaisesta periytyvyydestä puhutaan silloin, kun se ei periydy yksinkertaisesti, kuten X-kromosomiin linkitettyä tai Mendelin lakien mukaisesti resessiivisesti tai dominoivasti. Yleensä tällöin on kyseessä monien, yksinään mahdollisesti hyvin heikosti vaikuttavien lokusten tai säätelytekijöiden

yhteisvaikutuksesta, sekä merkittävästä ympäristövaikutuksesta (Munafò & Flint, 2011). Kyseessä voi olla esimerkiksi epistaasi useiden geenilokusten välillä, tai dominanssi lokuksessa sijaitsevien useiden alleelien välillä (Zwir ym., 2020). Epistaasilla tarkoitetaan tilaa, jossa samaan ominaisuuteen vaikuttaa kaksi eri geenitekijää, joista toinen peittää eri lokuksessa sijaitsevan toisen geenitekijän vaikutuksen fenotyyppiin (Munafò & Flint, 2011).

20 vuotta sitten yleinen oletamus oli, että persoonallisuuden geneettiset tekijät olisivat yksinkertaisia. Oletuksen mukaan muutamat päägeenit selittäisivät perinnöllistä varianssia. Tämä selittää osittain vielä tänäkin päivänä suoritettavien ehdokasgeeniassosiaatiotutkimusten (engl. candidate gene association studies) suosion, vaikka persoonallisuuden polygeenisyydestä onkin todisteita. Persoonallisuus on luultavasti vähintään yhtä polygeeninen, kuin psykiatriset sairaudet (Sanchez-Roige ym., 2018).

Vielä muutama vuosi sitten persoonallisuuden geneettinen tutkimus oli suunnilleen samalla aloittelevalla tasolla, kuin monilla muilla monimutkaisesti periytyvillä ominaisuuksilla, kuten esimerkiksi tyypin 2 diabeteksella ja korkealla verenpaineella. Näiden ominaisuuksien periytyvyydestä oli paljon eri hypoteeseja sekä puolesta että vastaan, mutta laajemmat todisteet ja tilastot puuttuivat. Esimerkiksi GWAS ja uuden sukupolven sekvensointimenetelmien kehittyminen ovat edesauttaneet tutkimuksia pääsemään eteenpäin. Tutkimukset ovat alkaneet tuottaa tulosta ja esimerkiksi tyypin 2 diabeteksestä ja korkeasta verenpaineesta tiedetään tänä päivänä jo melko runsaasti. Persoonallisuuden genetiikan tutkimus tulee seuraamaan pian perässä (Munafò & Flint, 2011). Tulevan 30 vuoden aikana tapahtuvan kehityksen odotetaan mullistavan monitekijäisten ominaisuuksien tutkimuksia vielä enemmän kuin mitä viimeisimmät 30 vuotta ovat tehneet (Kere ym., 2010).

5.2 Ympäristön vaikutus persoonallisuuteen

Persoonallisuudessa on todettu olevan periytyviä piirteitä, mutta kuten missä tahansa ihmisen ominaisuudessa, myös persoonallisuudessa pitää pohtia geenien lisäksi vielä ympäristönkin vaikutusta. Esimerkiksi samassa stressaavassa tilanteessa eri ihmiset eri persoonallisuuspiirteineen voivat reagoida eri tavoin (Munafò & Flint,

2011). Osa voi olla parhaimmillaan paineen alla, mutta joillekin stressi voi olla liikaa ja haitata heidän toimimistaan.

Aiemmin oli hankalaa arvioida geenien ja ympäristön yhteisvaikutuksen (englanniksi gene X environment -interaction, tai yksinkertaisesti G X E) merkitystä, vaikka sen olemassaolo tiedostettiin. Viime aikoina suunta on kuitenkin muuttunut. Nykyään ajatellaan, että on tarpeellista tarkastella juuri sekä geenien että ympäristön yhteisvaikutuksia, jotta voidaan saavuttaa tilastollisesti merkittäviä tuloksia.

Persoonallisuuteen keskittyneitä vertailukelpoisia G X E -tutkimuksia on toistaiseksi tehty valitettavan vähän. Kuitenkin muista samankaltaisista psykiatrisista G X E -tutkimusten tuloksista pystytään saamaan hieman osviittaa persoonallisuuttakin ajatellen (Munafò & Flint, 2011).

Geenien ja ympäristön yhteisvaikutus voidaan nähdä fenotyypistä, eli ilmiöstä, sillä fenotyyppi voi vaihdella eri ympäristöissä. Kaksos- ja perhetutkimuksilla on saatu selville, että persoonallisuuteen kohdistuvien geneettisten vaikutusten laajuus ja merkitys vaihtelee ympäristön mukaan. G X E -tutkimuksissa on selvitetty, että persoonallisuuden geneettiset vaikutukset ilmenevät eri tavoin varsinkin tietyissä ympäristöissä, kuten lapsuudenkodissa (Briley & Tucker-Drob, 2014). Adoptoitujen lasten persoonallisuus muistuttaa enemmän heidän biologisten vanhempiensa persoonallisuutta kuin heidän adoptiovanhempiensa persoonallisuutta. Yleisesti voi todeta, että mitä enemmän ihmiset ovat genotyypiltään samanlaisia, sitä enemmän he ovat persoonaltaankin samanlaisia (Turkheimer ym., 2014).

Kaksos- ja perhetutkimuksissa on löydetty myös toistuvasti todisteita siitä, että suhtautuminen ympäristöön on periytyvää. Tämä tarkoittaa sitä, että perheenjäsenet, jotka ovat geneettisesti keskenään enemmän samankaltaisia, kokevat ympäristön samalla tavalla. Yksilön geenit vaikuttavat myös yksilön taipumukseen hakeutua tietynlaisiin ympäristöihin. Geneettisesti samanlaisten yksilöiden vaste ympäristöön on samanlainen, ja heistä tulee psykologisesti enemmän keskenään samankaltaisia, kuin yksilöistä, joilla on erilaiset geenit heidän kanssaan (Briley & Tucker-Drob, 2014).

6. Tutkimustuloksia persoonallisuuden perinnöllisyydestä

Sekä kaksos- että perhetutkimukset antavat osviittaa siitä, että persoonallisuuspiirteet ovat geneettisten vaikutusten alaisia, ja niiden periytyvyyden arvioidaan olevan välillä 40–60 % (Balestri ym., 2014). Zwin ja kumppaneiden (2020) tekemien kaksos- ja adoptiotutkimusten perusteella ihmisen persoonallisuus olisi 30–60 % perinnöllistä. Myös de Mooren ja kumppanien (2012) kokoamassa meta-analysissä kaksos-, adoptio- ja perhetutkimukset ovat vahvasti osoittaneet, että jokainen The Big Fiven persoonallisuuspiirteistä ovat perinnöllisiä. Näiden tutkimusten mukaan persoonallisuuspiirteiden periytyvyysarviot vaihtelevat välillä 33–65 %. Sanchez-Roigen ja kumppaneiden (2018) mukaan kaksostutkimuksilla on saatu selville myös persoonallisuuteen liittyviä snippejä, joiden periytyvyys on vaihdellut 5–18 % välillä.

6.1 Kehittyvä persoonallisuus

On todistettu, että persoonallisuuden kehittymisen selittämiseen on tarpeellista ymmärtää sekä genetiikkaa että ympäristön mekanismeja. Pitkäaikaistutkimuksissa on havaittu, että perinnöllisuuden vaikutus persoonallisuuteen on suurimmillaan varhaisissa elämän vaiheissa, ja vaikutus laskee hieman ajan kuluessa. Ympäristön vaikutuksen osuus persoonallisuuteen on taas ilmeisesti päinvastainen; sen merkitys kasvaa henkilön vanhetessa (Briley & Tucker-Drob, 2014).

Myös iästä riippuvainen geeniekspressio voi selittää genetiikan merkitystä persoonallisuuteen; kun lapsi kasvaa ja kehittyy, geenejä aktivoituu lisää. Osa geneettisistä ilmiöistä heikkenee lapsen kehittyessä, mutta genetiikka vaikuttaa ihmiseen halki koko elämän. Persoonallisuus siis kehittyy ja sen stabiilisuus kasvaa iän myötä. Persoonallisuuden uskotaan saavuttavan pysyvän tilan ihmisen 30. ikävuoteen mennessä. Persoonallisuus kehittyy osittain valintojen ja kokemusten perusteella, ja valintoja ohjaa osittain geenit. Osa ihmisistä kohtaa enemmän tilaisuuksia valintojen tekemiseen, esimerkiksi mennäkö juhliin vai eikö mennä. Juhliin meneminen voi vaikuttaa henkilön ekstroversiota korottavasti ja kotiin jääminen ekstroversiota vähentävästi (Briley & Tucker-Drob, 2014).

6.2 Persoonallisuuspiirteiden perinnöllisyys

Kabigting (2021) kertoo, että viimeaikaisilla kaksostutkimuksilla on selvitetty The Big Five -yläpiirteiden perinnöllisyyden prosenttiosuudet. Geneettisen vaikutuksen arvioitiin olevan sovinnollisuudelle 42 %, neuroottisuudelle 48 %, tunnollisuudelle 49 %, ekstroversiolle 54 % ja avoimuudelle uusien kokemusten kohtaan 57 %.

Prosenttiosuuksien perusteella todettiin, että perinnöllisyys vaikuttaa piirteisiin laajasti.

Briley & Tucker-Drob (2014) toteavat meta-analysissään esimerkiksi ekstroversion ja tunnollisuuden olevan huomattavasti perinnöllisempiä kuin persoonallisuus keskimäärin. Sovinnollisuus taas on huomattavasti vähemmän perinnöllistä. Eräässä toisessa tutkimuksessa todettiin joidenkin piirteiden, erityisesti ekstroversion ja neuroottisuuden, olevan muihin piirteisiin verrattuna stabiilimpia, eli pysyvän melko muuttumattomina halki yksilön elämän (Briley & Tucker-Drob, 2014).

Briley ja Tucker-Drob (2014) kertovat, että tunnollisuus osoitti eniten poikkeamia verrattaessa muihin The Big Five -mallin piirteisiin, sillä ympäristöllä on niin selvä vaikutus sen ilmentymiseen. Ympäristö vaikuttaa myös sovinnollisuuteen enemmän kuin geenit, vaikkei kuitenkaan niin vahvasti kuin tunnollisuuden yhteydessä.

Ekstroversion taas vaikuttaa eniten geenit. Neuroottisuudelle ja avoimuudelle ei löydetty merkittäviä tuloksia. Vaikka muutamien The Big Five -mallin piirteiden välille olisi löydetty yhdessä tutkimuksessa useita huomattavia tilastollisia eroja, yleisesti persoonallisuuspiirteiden tutkimuksen kokonaiskuvassa nuo erot voivat olla lähestulkoon mitättömiä (Briley & Tucker-Drob, 2014).

6.3 Biokemiallisia vaikutuksia persoonallisuuteen

Sytokromi P450:n uskotaan vaikuttavan persoonallisuuden mukautumiseen. Sen entsyymaattinen systeemi osallistuu endogeenisten ja eksogeenisten kemikaalien, kuten välittäjäaineiden, aineenvaihduntaan. Tästä johtuen se pystyy häiritsemään

esimerkiksi dopamiinin ja serotoniinin toimintaa ja näin muuttamaan persoonallisuutta (Balestri ym., 2014).

Myös sukupuolihormonit voivat vaikuttaa persoonallisuuspiirteisiin. Ne voivat sitoutua hormonireseptoreihin, tai ne voivat vaikuttaa erilaisten välittäjäaineiden toimintaan (Balestri ym., 2014). Kuitenkin sitten taas Sanchez-Roigen ja kumppaneiden (2018) mukaan sukupuolen ei pitäisi vaikuttaa persoonallisuuden periytyvyyteen, esimerkiksi neuroottisuuden periytyvyys oli 48 % sukupuolesta riippumatta.

6.4 Genetiikka ja persoonallisuus

Kahdesta The Big Five -persoonallisuuspiirteestä tehtiin genomilaajuisesti merkittäviä löydöksiä, kun havaittiin uusia lokuksia, jotka vaikuttavat niiden ilmentymiseen. Nämä lokukset sijaitsevat *RASA1*- sekä *KATNAL2*-geenien yhteydessä. Avoimuus uusia kokemuksia kohtaan -piirre on yhdistetty kahteen snippiin (rs1477268 ja rs2032794) kromosomialueella 5q14.3, lähellä *RASA1*-geeniä. *RASA1* koodaa GTPaasia aktivoivaa proteiinia. Tämä proteiini osallistuu solujen lisääntymiseen ja erilaistumiseen sekä solunsisäiseen signaalointiin. *RASA1*-geeni ilmentyy voimakkaasti luuytimessä ja luussa sekä pienissä määrin myös aivoissa (de Moor ym., 2012).

Tunnollisuuden piirre taas on yhdistetty aivoissa ilmentyvän *KATNAL2*-geenin intronista löytyvään snippiin (rs2576037), joka sijaitsee kromosomialueelta 18q21.1. *KATNAL2* koodaa proteiinia, jota ilmentyy laajalti keskushermostossa, ja jonka toiminta on samankaltainen kuin p60-kataniiniproteiinin A-alayksiköllä. Proteiini katkaisee hermosolujen aksoneiden mikrotubuluksia ja sen uskotaan vaikuttavan muun muassa aksonien kasvuun ja hermosolujen migraatioon. Näin myös *KATNAL2*-geenillä voi olla oma roolinsa hermoston kehityksessä (de Moor ym., 2012).

Myöhemmässä vaiheessa geenipohjainen testi myös vahvisti *KATNAL2*:n yhteyden tunnollisuuteen. *KATNAL2*:n tunnollisuuteen vaikuttava snippi oli johdonmukainen kaikissa toistetuissa kokeissa. Tulosten perusteella *KATNAL2* saattaa olla aivan uudenlainen persoonallisuuteen vaikuttava geeni. Kahden avoimuuteen vaikuttavan snipin yhteyttä ei myöhemmässä vaiheessa kuitenkaan onnistuttu toistamaan.

Näissä tutkimuksissa ekstroversiosta, neuroottisuudesta ja sovinollisuudesta saadut tulokset eivät saavuttaneet genomilaajuisista merkitystä, sillä niiden P-arvot olivat liian pieniä (de Moor ym., 2012).

Joidenkin tutkimusten mukaan ihmisen haplotyypillä olisi merkittävämpi rooli persoonallisuuden säätelyssä, kuin yhden nukleotidin polymorfismilla. Haplotyypillä tarkoitetaan joukkoa alleeleja tai polymorfismeja, jotka yleensä periytyvät yhdessä. Erityisesti haplotyypillä nimeltä S12 on löydetty yhteys neuroottisiin, kuten ahdistuneisuuteen liittyviin piirteisiin. Tutkimuksissa on esitetty myös, että kromosomissa 8p, lähellä *neureguliini-1*-geeniä, sijaitseva lokus osallistuisi ahdistuneisuuspiirteiden säätelyyn. Muiden persoonallisuuspiirteiden osalta ei löytynyt merkittäviä rooleja yksittäisiltä geeneiltä (Balestri ym., 2014).

Monien tutkimusten tulokset osoittavat, että laajamittaisissa tutkimuksissa, joissa otoskoot ovat tuhansien tai kymmentuhansien luokkaa, on edelleen vaikeuksia tunnistaa yleisiä geneettisiä variantteja, jotka vaikuttavat monimutkaisesti periytyviin ominaisuuksiin, kuten persoonallisuuteen. On mahdollista, että monien tärkeiden snippien vaikutukset ovat jopa pienempiä, kuin 0,2 %, joka pystyttiin tutkimuksessa havaitsemaan genomilaajuisella merkitystasolla. Suuremman kokoluokan GWAS-tutkimukset voivat onnistua paljastamaan näitäkin variantteja. Tämän menetelmän käyttö on auttanut aiemmin tutkimaan ihmisen pituutta, joka on myös monimutkaisesti periytyvä ominaisuus. Suuressa pituuden meta-analyttisessä GWAS-tutkimuksessa oli mukana yli 180 000 yksilöä ja tutkimuksessa tunnistettiin ainakin 180 lokusta, jotka yhdessä selittävät noin 10 % pituuden perinnöllisyydestä. Nämä tulokset antavat yhdenmukaisen käsityksen siitä, että snippivariantit ovat tärkeitä monimutkaisesti periytyvien, erittäin polygeenisten ominaisuuksien selittämisessä (de Moor ym., 2012).

7. Tutkimusten vaikeudet

Ihmisen persoonallisuuden tutkimukset ovat kohdanneet vaikeuksia johtuen monistakin tekijöistä. Ihmisen persoonallisuus onkin oivallinen esimerkki kuvaamaan

haasteita, jotka liittyvät monimutkaisesti periytyviin piirteisiin ja niihin vaikuttavien spesifisten geenien ja molekulaaristen prosessien tunnistamiseen (Zwir ym., 2020).

Persoonallisuuden perinnöllisyyteen liittyvästä kirjallisuudesta löytyy paljon ristiriitaisia tuloksia (Balestri ym., 2014). Persoonallisuustutkimusten toistettavuus on hankalaa, juuri sen takia, että ihmiset ovat jokainen oma persoonansa. Esimerkiksi, koska ihmisten kasvu- ja elinympäristöt vaikuttavat persoonallisuuteen, täytyisi tutkittavilla ihmisillä olla sama kasvu- ja elinympäristö, jotta tulokset voisivat olla valideja (Munafò & Flint, 2011).

Tutkittavien ihmisryhmien etniset erot voivat aiheuttaa hämmennystä tutkimustuloksissa, sillä esimerkiksi persoonallisuuspiirteet voivat ilmetä eri tavoin eri kulttuureissa. Liian heterogeeninen otosjoukko (sukupuoli, etnisyys, ikä) voi kuitenkin johtaa myös vääriin negatiivisiin, tai vääriin positiivisiin tutkimustuloksiin, varsinkin jos otoskoko on pieni (Balestri ym., 2014).

Tutkimustuloksiin voi tuoda harhaa myös erilaisten persoonallisuusasteikkojen käyttö. Vaikka eri tutkimusten asteikot voivat olla samankaltaisia, ne eivät välttämättä ole täysin toisiaan vastaavia. Myös vaikkapa stressaavat elämäntapahtumat voivat vääristää yksilöiden tuloksia (Balestri ym., 2014). Joissakin kaksostutkimuksissa on voitu myös yliarvioida periytyvyyden merkitys (Kere ym., 2010).

Persoonallisuuden perinnöllisyyden tutkimukset vaativat valtavia otoskokoja, näytteitä jopa sadoilta tuhansilta yksilöiltä. Tämän kokoluokan tutkimuksen tekeminen on työlästä ja vaatii paljon resursseja sekä tekijöitä. Suuresta näytemäärästä aiheutuu luonnollisesti myös suuri hinta, joka voi olla rajoittava tekijä tutkimukselle. Molekyyli teknologiat kehittyvät jatkuvasti ja sen myötä kustannukset laskevat. Tämä voi lisätä aiheesta tehtäviä tutkimuksia. Sekvensoinnin ja muiden menetelmien kehittyminen lisää vuosi vuodelta dataa. Jossakin vaiheessa dataa on kertynyt niin paljon, että on vihdoinkin mahdollista alkaa ymmärtämään persoonallisuuden molekyylistä taustaa (Munafò & Flint, 2011).

Persoonallisuuteen vaikuttavien geneettisten vaikutusten kokonaisuutta ei luultavasti tulla löytämään käyttämällä tänä päivänä yleisiä molekyyligeneettisiä lähestymistapoja (Briley & Tucker-Drob, 2014). Nykyisten GWAS-tekniikoiden

heikkoutena on kyvyttömyys tunnistaa kaikkia muutoksia, kuten translokaatioita, duplikaatioita ja deleetioita (Kere ym., 2010).

Nykyistä suuremmat näytemäärät ja menetelmien kehittyminen ovat vähimmäisvaatimukset tuleville persoonallisuuden geneettisille tutkimuksille (Balestri ym., 2014).

8. Tulevaisuudennäkymät

Kun tulevaisuudessa menetelmät kehittyvät, helpottuvat ja nopeutuvat esimerkiksi suurten datamäärienkin analysointi (Balestri ym., 2014). Seuraavan sukupolven sekvensointi voi jatkossa paljastaa enemmän geneettisiä variantteja, jotka selittävät monimutkaisten piirteiden, mukaan lukien persoonallisuuden, periytyvyyden (de Moor ym., 2012). Tulevaisuudessa tutkimukset geenien yhteisvaikutuksista (gene X gene) sekä geenien ja ympäristön yhteisvaikutuksista (gene X environment) voivat olla avainasemassa persoonallisuuden perinnöllisyyden todentamisessa (Balestri ym., 2014).

Vaikka näytemäärät ja tulokset vielä olisivatkin toistaiseksi melko pieniä, niistäkin voi löytyä kullanarvoisia oivalluksia, joista on hyötyä jatkossa. Nämä oivallukset voivat auttaa ymmärtämään persoonallisuuden taustalla piileviä biologisia prosesseja ja jopa mielenterveyden häiriöiden syitä (de Moor ym., 2012).

Persoonallisuusgenetiikan tutkimuksen historian ymmärtäminen voi mahdollisesti auttaa löytämään ratkaisuja tutkimusten tänä päivänä kohtaamiin ongelmiin (Munafò & Flint, 2011).

Näkemykset persoonallisuuden polygeenisyydestä sekä monista muista ominaisuuksista kehittyvät edelleen koko ajan. Tähän asti löydettyjä persoonallisuuspiirteisiin vaikuttavista tekijöistä tärkeimmätkin voivat selittää vain pienen osuuden perinnöllisestä varianssista. Muun muassa GWAS on edistänyt ymmärrystä persoonallisuuspiirteiden aiheuttajista. Löydettyjen spesifisten lokusten määrä kasvaa yhä suurempien näytemäärien myötä. Myös genomilaajuisten assosiaatiotutkimusten ja geeniekspressiotutkimusten datan yhdistäminen antaa uusia mahdollisuuksia ja haasteita persoonallisuustutkimukseen, sekä

persoonallisuuteen liitettyjen geenien, lokusten ja signalointireittien löytämiseen. Genominlaajuisten assosiaatiotutkimusten geneettiset löydökset persoonallisuuspiirteistä voivat tulevaisuudessa auttaa uusien psykiatristen lääkkeiden kehittämisessä, mikäli tuolle psykiatriselle tilalle on ominaista esimerkiksi voimakas neuroottisuus tai muu yläpiirre (Sanchez-Roige ym., 2018).

Saa nähdä, saataisiinko esimerkiksi tuhansilta ihmisiltä suoritettavasta koko perimän sekvensoinnista standardi monitekijäisten ominaisuuksien perinnöllisyyden tutkimiseen. Mitä enemmän geneejiä tunnistetaan, sitä enemmän tutkittavaa materiaalia löytyy. Perimän säätelyverkoista voidaan saada uutta tietoa vaimentamalla tai stimuloimalla koehenkilöiden geneejiä ja seuraamalla genomien laajuisia seurauksia. Uusia geenien tai proteiinien välisiä vuorovaikutuksia voidaan etsiä järjestelmällisesti edistäen tulevaisuuden tutkimuksia (Kere ym., 2010).

Persoonallisuudesta on paljon kysymyksiä, joihin toivotaan tulevaisuudessa vastauksia. Esimerkiksi, voivatko sosiaaliset painostukset tai käyttäytymismallien rajoitukset vaikuttaa kehittyvien yksilöiden kykyihin ja tapoihin toimia heidän geneettisten taipumustensa mukaisesti? Tai reagoivatko eri yksilöt ainutlaatuisiin elämäkokemuksiin eri tavoin heidän genotyyppinsä perusteella? Kysymysten ratkaisemiseksi tutkimuksissa on otettava huomioon myös jokaisen yksilön ainutlaatuinen reagointi erilaisiin ympäristöihin (Briley & Tucker-Drob, 2014).

Lähdeluettelo

- Balestri, M., Calati, R., Serretti, A., & de Ronchi, D. (2014). Genetic modulation of personality traits: A systematic review of the literature. *International Clinical Psychopharmacology*, 29(1), 1–15.
<https://doi.org/10.1097/YIC.0b013e328364590b>
- Bergner, R. M. (2020). What is personality? Two myths and a definition. *New Ideas in Psychology* (57). Elsevier Ltd.
<https://doi.org/10.1016/j.newideapsych.2019.100759>
- Briley, D. A., & Tucker-Drob, E. M. (2014). Genetic and Environmental Continuity in Personality Development: A Meta-Analysis. *Psychological Bulletin*, 140(5).
<https://doi.org/10.1037/a0037091.supp>
- de Moor, M. H. M., Costa, P. T., Terracciano, A., Krueger, R. F., de Geus, E. J. C., Toshiko, T., Penninx, B. W. J. H., Esko, T., Madden, P. A. F., Derringer, J., Amin, N., Willemsen, G., Hottenga, J. J., Distel, M. A., Uda, M., Sanna, S., Spinhoven, P., Hartman, C. A., Sullivan, P., ... Boomsma, D. I. (2012). Meta-analysis of genome-wide association studies for personality. *Molecular Psychiatry*, 17(3), 337–349. <https://doi.org/10.1038/mp.2010.128>
- Kabigting, F. (2021). The Discovery and Evolution of the Big Five of Personality Traits: A Historical Review. *An Interdisciplinary Journal of Human Theory and Praxis*, 4(3).
- Kere, J., Ripatti, S., & Perola, M. (2010). Monitekijäisten tautien genetiikka. *Duodecim*, 126(19), 2305–2310. <http://www.genome.gov/gwastudies>
- Munafò, M. R., & Flint, J. (2011). Dissecting the genetic architecture of human personality. *Trends in Cognitive Sciences*, 15(9), 395–400.
<https://doi.org/10.1016/j.tics.2011.07.007>
- Randall, K., Isaacson, M., Ciro, C., Author Affiliations, F., & Author, C. (2017). Validity and Reliability of the Myers-Briggs Personality Type Indicator: A Systematic Review and Meta-analysis. *J Best Pract Health Prof Divers*, 10(1), 1–27.

- Røysamb, E., Nes, R. B., Czajkowski, N. O., & Vassend, O. (2018). Genetics, personality and wellbeing. A twin study of traits, facets and life satisfaction. *Scientific Reports*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s41598-018-29881-x>
- Sanchez-Roige, S., Gray, J. C., MacKillop, J., Chen, C. H., & Palmer, A. A. (2018). The genetics of human personality. *Genes, Brain and Behavior*, 17(3). Blackwell Publishing Ltd. <https://doi.org/10.1111/gbb.12439>
- Turkheimer, E., Pettersson, E., & Horn, E. E. (2014). A phenotypic null hypothesis for the genetics of personality. *Annual Review of Psychology* (65, 515–540). Annual Reviews Inc. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143752>
- Wright, A. G. C., & Hopwood, C. J. (2022). Integrating and distinguishing personality and psychopathology. *Journal of Personality*, 90(1), 5–19. <https://doi.org/10.1111/jopy.12671>
- Zwir, I., Arnedo, J., Del-Val, C., Pulkki-Råback, L., Konte, B., Yang, S. S., Romero-Zaliz, R., Hintsanen, M., Cloninger, K. M., Garcia, D., Svrakic, D. M., Rozsa, S., Martinez, M., Lyytikäinen, L. P., Giegling, I., Kähönen, M., Hernandez-Cuervo, H., Seppälä, I., Raitoharju, E., ... Cloninger, C. R. (2020). Uncovering the complex genetics of human character. *Molecular Psychiatry*, 25(10), 2295–2312. <https://doi.org/10.1038/s41380-018-0263-6>