

Het belang van tweelingen bij het karakteriseren van erfelijke aanleg

Dorret Boomsma – Vrije Universiteit Amsterdam, Genetica van complexe eigenschappen

Met het klassieke tweelingonderzoek is voor een groot scala aan menselijke eigenschappen, aandoeningen en ziekten in kaart gebracht welke rol erfelijke aanleg speelt. Bij vrijwel alle menselijke karakteristieken, in de genetica vaak aangeduid als fenotypes, is erfelijkheid in meer of mindere mate van belang. Fenotypes variëren van lichaamsgewicht en lengte, persoonlijkheid, IQ, ziekte en gezondheid, tot leefgewoonten, zoals roken en drinken. Maar ook aan creativiteit of de wijze waarop de mens zijn omgeving creëert dragen genen bij.

Een van de grote uitdagingen is om die erfelijke aanleg te karakteriseren op het niveau van DNA varianten, epigenetica en RNA expressie. Rond 2001 werd het menselijke genoom met daarin 20.000 tot 25.000 genen in kaart gebracht en de DNA sequentie bepaald van de 3 miljard base paren die de bouwstenen vormen van het genoom. De mogelijkheden om genetische varianten op te sporen zijn heel snel toegenomen. We kunnen nu miljoenen DNA varianten meten en die relateren aan een scala van uitkomsten. Die kennis staat toe dat ze vervolgens weer worden gebruikt in onderzoek, waarbij het bijvoorbeeld mogelijk is om niet alleen de invloed van varianten te bekijken die ouders overdragen op hun kinderen, maar datzelfde ook te doen voor varianten die niet worden doorgegeven aan het nageslacht. Met dit laatste zijn er nieuwe mogelijkheden om te kijken naar culturele overerving: hier bepalen de genen van de ouders, bijvoorbeeld via het gedrag van de ouders, de omgeving waarin een kind opgroeit.

Kennis over genetische varianten staat ook toe dat op individueel niveau genetische risico's worden geschat. Soms wordt daarbij de indruk gewekt dat genetische screening, bij de geboorte, of zelfs daarvoor, kan voorspellen wat ons later in het leven staat te wachten aan maatschappelijk kansen, ziekten of hoe oud we worden. Bij de interpretatie van dergelijke 'poly-genetische scores' spelen tweelingen weer een belangrijke rol: uit onderzoek met eeneiige tweelingen, die altijd een identiek DNA profiel hebben, weten we dat een zelfde genotype niet hoeft te leiden een zelfde uitkomst qua gezondheid of gedrag. Er is dus geen sprake van genetisch determinisme.