

# Het Humaan Genoom Project op Internet 2

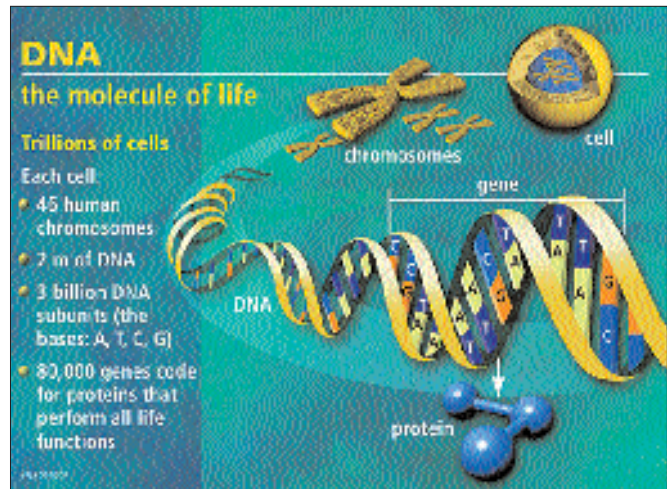
De blauwdruk van het menselijk genoom die in juni 2000 werd gepubliceerd heeft een groot deel van het menselijk DNA onthuld. Dat wil zeggen het aantal en de volgorde van de meer dan drie miljard kenmerkende basenparen zijn vastgesteld, de juiste betekenis van alle ongeveer 100.000 genen is echter nog niet helemaal duidelijk. Toch is dit een belangrijke stap vooruit in de kennis van ons erfelijk materiaal. In de eerste bijdrage over dit onderwerp werd het hoe en waarom belicht, in deze bijdrage zal de betekenis hiervan worden toegelicht. Kennis van DNA en de daarmee samenhangende eiwitten zal de komende decennia grote medische en sociale gevolgen met zich meebrengen. Deze bijdragen vormen slechts een aanzet om dit onderwerp onder de aandacht te brengen. De opgegeven websites daarentegen zijn zeer uitgebreid en vormen een uitnodiging alsnog dieper op deze belangwekkende materie in te gaan.

## De blauwdruk van de mens

Onderstaande informatie is te vinden op de website [www.ornl.gov/hgmis/project/info.html](http://www.ornl.gov/hgmis/project/info.html). Een genoom van een organisme is compleet als alle genetische letters gelezen en geplaatst zijn en dat met een zekerheid van 99,99%, aldus de afspraak onder erfelijkheidsonderzoekers op de Bermuda conventie. Volgens de gepubliceerde working draft heeft men circa 92% van het menselijk genoom geïdentificeerd met een foutenmarge die kleiner is dan éénderuitendste, de overige 8% is met de huidige technieken (nog) niet te lezen. Het gaat vooral om stukken DNA aan de uiteinden en in het midden van de chromosomen de zogenaamde heterochromatine. Van een aantal eenvoudige organismen is het volledige genoom bekend, zoals van een bacterie (*Escherichia coli*), een worm (*C.Elegans*) en de fruitvlieg (*Drosophila melanogaster*). Het DNA-onderzoek aan diverse organismen heeft aangetoond dat er aanzienlijke overeenkomsten bestaan met het menselijke DNA. Het is dan ook niet verwonderlijk dat veel onderzoek ten behoeve van de mens op proefdieren zoals muizen gebeurt. Ook het genoom van de muis is nog niet af, maar vertoont frappante gelijkenis met dat van de mens. Zo zou er ongeveer 85% van het menselijk DNA gelijkenis tonen met dat van de muis, met de chimpansee is de gelijkenis ongeveer 98%. Mensen onderling zouden voor circa 99% gelijkenis vertonen. Grofweg betekent dit, dat van de ruim 3 miljard basen ongeveer 3 miljoen van mens tot mens verschillend zijn, maar dat door de variatie in expressie van de genen ieder mens toch gelukkig weer uniek is. Anders gezegd: het gaat om de variatie in DNA-structuur, de combinaties van verschillende moeilijk te doorgronden stukken DNA (SNPs, single nucleotide polymorphs) en de daaruit ontstane producten van eiwitten, die de significante eigenschappen van celstructuren bepalen.

## De betekenis

Het op DNA-niveau verrichte onderzoek heeft veel nieuwe fundamentele kennis opgeleverd. De gevolgen zijn nog niet helemaal te overzien maar laten zich wel raden. Op medisch gebied kan er steeds meer op moleculair niveau onderzoek worden gedaan, medicijnen kunnen genspecifiek worden gemaakt, genetisch bepaalde afwijkingen worden beter onderkend en bestreden, bijvoorbeeld met genterapie ([www.ornl.gov/hgmis/medicine/medicine.html](http://www.ornl.gov/hgmis/medicine/medicine.html)). De predispositie voor



bepaalde afwijkingen kan eerder worden ontdekt zodat er op tijd tegenmaatregelen kunnen worden genomen, bijvoorbeeld door beïnvloeding van de levenswijze. Er zijn afwijkingen die door één gen worden bepaald, maar verreweg de meeste afwijkingen worden veroorzaakt door gecompliceerde combinaties van mutaties in genen. Ook de bio-industrie zal zich met behulp van gentechnieken voortvarend ontwikkelen. Planten en dieren zullen beter bestand zijn tegen ziekten en milieu-invloeden. Grondstoffen voor voedingsmiddelen worden hoogwaardiger en constanter van kwaliteit. Ook het milieu zelf kan verbeteren door de reductie aan bestrijdingsmiddelen, door het ontwikkelen van minder belastende producten en er kunnen organismen worden 'ontworpen' die zelf de vervuiling aanpakken.

## De gevolgen

Onderdeel van het Humaan Genoom Project vormen de ethische, de wettelijke en de sociale aspecten die de ontraffeling van het humaan genoom teweeg zullen brengen. Ook deze 'Ethical, Legal and Social Issues' (ELSI) zijn op het web te volgen ([www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html](http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html)). Vooralsnog gaat het om een proces van bewustwording en een inventarisatie van de gevolgen voor de individuele mens en de gemeenschap. Wat zal het bijvoorbeeld voor het zorgstelsel betekenen als ieder individu over zijn eigen genpaspoort beschikt? Wat zijn de gevolgen, psychologisch en maatschappelijk, als iemand kennis heeft over zijn lichamelijke en geestelijke ontwikkeling? Is privacy en geheimhouding verzekerd en hoe is de bevoegdheid tot registratie, beheer en inzage van genetische eigenschappen geregeld? Wordt systematisch onderzoek daarop onder bepaalde voorwaarden acceptabel en hoe denkt de ethiek daarover of ontstaan er andere maatschappelijke opvattingen over ziekte en gezondheid? Zal de biotechnologie zijn eigen verantwoordelijkheid nemen of komen er wetten voor gentechnieken op commerciële basis? Ook kan men zich afvragen of er geen nieuwe tweedeling ontstaat van mensen en culturen die wel en die geen toegang hebben tot deze technieken. Het is net als met de ontwikkeling van Internet: bijna iedereen krijgt ermee te maken en het gaat sneller dan men denkt, alleen gaan deze implicaties ten aanzien van de kennis over het menselijk genoom veel verder, want zij gaan over het leven zelf.

S.L. Liem, redacteur Internet