

Methoden van genetisch onderzoek geven inzicht in complexe humane eigenschappen

Alle mensen verschillen van elkaar; we zijn allemaal uniek. Sommige van die verschillen clusteren binnen families: we lijken gemiddeld meer op onze gezins- en familieleden dan op mensen die geen verwanten zijn. Een aanzienlijk deel van deze gelijkenis wordt verklaard door genetische overerving. De mate waarin genetica een rol speelt bij uiterlijke kenmerken zoals oog en haarkleur en bij hematologische kenmerken zoals aantallen rode en witte bloedcellen werd onderzocht door Bochao Lin in haar proefschrift getiteld "Using genetic methods to get insight into human complex traits".

Lin analyseerde gegevens van tweelingen, hun ouders en broers en zussen die meedoen aan onderzoek van het Nederlands Tweelingen Register en maakte naast de kennis over de genetische relaties tussen familieleden ook gebruik van gemeten DNA varianten. Ze vond dat veel van de genen betrokken bij oogkleur ook genen zijn die haarkleur bepalen. Deze resultaten dragen bij aan de identificatie van honderden DNA varianten in een groot internationaal consortium.

Informatie over cel tellingen werd gebruikt om bloedcel ratio's te definiëren, die samenhangen met ziekte. Individuele verschillen in deze ratio's zijn grotendeels toe te schrijven aan erfelijke factoren. Ook werden nieuwe genen geïdentificeerd, varianten in die genen beïnvloeden gen expressie en DNA methylatie.

De verschillende methoden en technieken die zijn gebruikt in dit onderzoek leiden gezamenlijk tot nieuwe inzichten in de biologische mechanismen die bijdragen aan individuele verschillen in complexe eigenschappen.