

IKREK ÉS EPIGENETIKA

Sokszor felmerül a kérdés: Vajon mit jelent az ikerkutatás, miért fontosak az ikrek a tudományban? Az ikervizsgálatok elengedhetetlenek egy betegség vagy tulajdonság létrejöttében szerepet játszó genetikai és környezeti tényezők arányának meghatározásában, valamint a molekuláris genetikai és gén-környezeti interakciós vizsgálatokban, továbbá fontos szerepük van a családi szocializáció szerepének feltárásában is.



Ahhoz, hogy megfelelő tudás birtokába jussunk, egy sor betegség kezelésének egyénivé tételéhez, elengedhetetlen dolog több szempontból is tanulmányozni: vajon a gének és a környezet milyen módon befolyásolják az egészséget és a betegséget?

Az egy- és kétpetejű ikrek igazi „kincsei” a tudománynak, hisz sokat segítenek a még nyitott kérdések megválaszolásában.

Amikor megszületünk, mindannyiunk sajátos, egyedi, csak rá jellemző génállománnyal jön a világra. Ugyanakkor az örökítő anyagunk, melyet DNS-kódnak is szoktak nevezni, két teljesen ismeretlen ember között is 99,5 %-ban megegyezik, de éppen ez a 0,5 % különbség az, ami eltérővé tesz minket egymástól. Közismert, hogy az egypetejű ikrek egy megtermékenyített petesejt osztódásából származnak,

külsőleg és belsőleg is nagyon hasonlítanak. Az ő genetikai állományuk majdnem 100%-ban azonos (egészen néhány évvel ezelőttig még azt gondolták a kutatók, hogy 100% a megegyezés, ám köztük is vannak egészen apró kü-

lönbségek). A kétpetejű ikrek két megtermékenyített petesejtből fejlődnek, így génjeiknek nagyjából a fele egyező, hasonlóan, mint más, nem egy időpontban született testvérek esetében.

Felvetődik a kérdés, hogy vajon hogyan történhet meg, hogy egy egypetejű ikerpár két tagja közül – dacára a majdnem azonos génállománynak – csak az egyik betegszik meg például szívbetegségben vagy lesz daganatos elváltozása? Mi az oka a köztük lévő különbségeknek? Az eltéréseket okozhatja a gének funkciójának, működésének – úgy is mondhatjuk – „megszólalásának” megváltozása. Egyes gének elcsendesednek, míg mások bekapcsolódnak (aktiválódnak), a gének tehát nem változnak, ám a működésük, és ezzel az általuk kifejtett hatás is változhat. Ennek mélyére próbál ásní egy új és rengeteg várakozást keltő tudományág, melynek neve *epigenetika*. A „felett” jelentésű ógörög „epi” elő-



tag arra utal, hogy az információ átkerülése a DNS-szekvencia megváltozása nélkül történik. A DNS-ünket bázispárok alkotják, melyeket A, G, T, C betűkódok jelölnek a genetikában. Epigenetikai történésnek nevezhetjük, ha a génnek funkciója anélkül változik meg, hogy maga a DNS-kód, a gén (A, G, T, C) betűkódokkal is leírható sora (szekvenciája) megváltozna. Apró biokémiai „jelölők” (például metil- vagy acetyl-csoportok) végzik az epigenetikai változtatásokat, melyek a DNS-re (vagy az annak összecsomagolását segítő hisztonfehérjékre) le- vagy felkerülhetnek reverzibilis, azaz visszafordítható módon. Az életmódbeli, környezeti faktorok – melybe beletartozik a táplálkozás, mozgás, mérgek, fertőzések, alvás, fény, zene, stressz, lelki hatások stb. és a sort folytathatnánk – tehát hatással vannak a DNS-ünkre, géneket aktiválva, illetve inaktíválva, megváltoztathatják a betegség kialakulását, akár fel is gyorsíthatják azt, azaz sok esetben tőlük függ, hogy egy tulajdonság manifesztálódik-e, vagy sem.

Az orvostudományi témájú vizsgálatok egy csoportja az ikrek DNS-sorrendjének ezen egyedi jellemzőit kiválóan fel tudja használni arra, hogy – összehasonlítva az egy- és kétpetéjű ikreket vagy a különböző krónikus betegségekben szenvedő egypetéjű ikrek eredményeit – megbecsülhessék, vajon az esetleges betegségek kialakulásáért, lefolyásáért milyen mértékben felelősek a gének és milyen mértékben egyéb más, akár az életmód által is befolyásolható környezeti tényezők.

A következőkben néhány ikerkutatási eredményt említünk példaként. Egy sokszor hivatkozott ikervizsgálat azt találta, hogy már 3 éves korban is vannak különbségek az egypetéjű ikrek genetikai állománya között, s ez a különbség az élet előrehaladásával egyre fokozódik, legfőképp a különböző életmódot folytató ikerpárok körében. Az egypetéjű ikerpárok DNS-ei között más és más eltéréseket találtak, rá-

adásul a kromoszómáik hosszát szabályozó teloméra nagysága is eltérő volt. A különbségek a génekre és a géneket szabályozó DNS-szakaszokra is hatottak. A géneket szabályozó területeket különböző életmódbeli tényezők befolyásolni tudták, közülük például igen fontos szerepe van a dohányzásnak, mely számos génszakasz aktivitását megváltoztatja. A dohányzásról való leszokást követően ezen DNS-szakaszoknak a metilációs szintje hasonló lett azon személyekéhez, akik sohasem dohányoztak: ez utóbbi tény is azt mutatja, hogy a dohányzásról való leszokással visszafordítható a káros szabályozási szint.

Egy dán ikervizsgálat kimutatta, hogy azon ikerpár tagjának, aki éjszaka dolgozik, más génjei aktívak, mint nappal dolgozó testvéréé, más betegségek kialakulására hajlamosítva őt. Egy másik vizsgálatban az autópályához közel lakó és az attól távol élő egyének genetikai állományát vetették össze, s itt is találtak különbségeket bizonyos gének aktivitásában. Hasonlóan eltérések mutatkoztak olyan ikerpárokból, akik egyike dohányozott, míg a másik nem. A sort lehetne folytatni, egyre több vizsgálat támasztja alá az életmód és az epigenetikai változások összefüggéseit.

Ikervizsgálatok világítottak rá arra a fontos tényre is, hogy a génnek aktivitási, azaz epigenetikai mintázata is öröklődhet. (A klaszikus ikervizsgálatok egypetéjű és kétpetéjű ikrek eredményeinek összehasonlítását végzik.) Ez azt jelenti, hogy nagyszüleink, szüleink káros életmódjának következményei is sajnos átörökíthetők az utódokra.

Az egypetéjű és kétpetéjű ikrek segítségével számos megválaszolatlan tudományos kérdésre kaphatunk választ, akár családi, akár



(BENKŐ IMRE FELVÉTELE)

társadalmi vagy orvostudományi területen. Az ikrek jóvoltából számos területen nyílt lehetőség új megfigyelések, feltáratlan összefüggések megvilágítására, melyek sok mellett látókörynk szélesítéséhez, egészségünk megőrzéséhez, betegségek megelőzéséhez, hatásosabb gyógymódok fejlesztéséhez segíthetnek hozzá.

Ilyen jellegű ikervizsgálatokat a régióban egyedülálló Magyar Ikerregiszter is készít, most éppen a szívinfarktusz és az alvászavarok hátterében álló, a géneket módosító környezeti tényezők feltárása van a célpontban. A Magyar Ikerregiszter jelenleg már mintegy kétezzer tagú, és folyamatosan egyre bővül újabb lelkes ikerpárokkal. Csapatunk öt állandó tagja – Dr. Tárnoki Ádám és Dr. Tárnoki Dávid, akik maguk is egypetéjű ikrek, Dr. Météneki Júlia és Melicher Dóra szintén egypetéjű iker és Dr. Littvay Levente – az ikerkutatás számos területén kutatnak.

A Magyar Ikerregiszterbe bármely életkorú magyarországi ikerpár (akár egypetéjű vagy kétpetéjű) online regisztrálhat, a tagok részt vehetnek az ingyenes ikervizsgálatokban, valamint színes ikerközösség tagjai lehetnek. A közeljövőben minden felnőtt magyar ikerpár levélben értesül erről a lehetőségről. A www.ikrek.hu honlapon már most is regisztrálhatnak az érdeklődők.

MELICHER DÓRA
TÁRNOKI ÁDÁM
TÁRNOKI DÁVID
MÉTNEKI JÚLIA
LITTVAY LEVENTE