

Genetica

Voortschrijdende onderzoekstechnieken hebben het mogelijk gemaakt steeds verder in de structuren van de menselijke cellen door te dringen, waardoor de dragers van de erfelijke eigenschappen zijn aangetoond. Van veel ziekten en aandoeningen zijn de geassocieerde genen gevonden. Internet biedt de mogelijkheid deze kennis te verspreiden. Er zijn 2 grote websites over genetica waarop ook tandartsen de kennis over erfelijkheid en daarmee gerelateerde aandoeningen kunnen opzoeken. Erfelijkheid.nl is een Nederlandstalige website met algemene informatie over erfelijkheidsvraagstukken. Genetics Home Reference is een Engelstalige, grote, goed gestructureerde website, waarop in detail op deze materie wordt ingegaan.

Inleiding

De klassieke genetica of erfelijkheidsleer is de studie van de erfelijkheid en van de wetmatigheid waarmee erfelijke factoren en kenmerken aan de volgende generatie worden overgedragen. Mendel heeft met zijn wetten voor het eerst de wetmatigheden in de overerving van erfelijke eigenschappen beschreven. Hij toonde aan dat deze erfelijke factoren, later genen genoemd, elk hun identiteit bewaren en onafhankelijk van elkaar blijven voortbestaan. Aanvankelijk hield de moderne klinische genetica zich vooral bezig met erfelijkheidsvragen naar aanleiding van aangeboren afwijkingen en/of ontwikkelingsstoornissen. Nu is de erfelijkheid van aandoeningen die zich op volwassen leeftijd presenteren, een belangrijk aandachtsgebied geworden in de geneeskunde. Door de voortschrijdende onderzoekstechnieken werd het mogelijk steeds verder in de cellen door te dringen, waarbij de chromosomen, de dragers van het erfelijkheidsmateriaal, werden aangetoond. Chromosomen zijn voor te stellen als lange strengen DNA, waarin zich afgebakende stukken bevinden die een bepaalde eigenschap vertegenwoordigen: de genen. De structuur van een keten DNA met genen is een dubbele helix en werd voor het eerst door Watson en Crick in 1953 gepresenteerd, maar pas in april 2003 werd de Human Genome, de totale keten met circa 20.000 genen van de mens in kaart gebracht. Van dit grote aantal genen zijn circa 380 drager van erfelijke eigenschappen. Nog veel onderzoek is nodig om de geheimen van de genen en de ogenschijnlijk ongebonden DNA te ontfaan, maar van veel ziekten en aandoeningen zijn de geassocieerde genen al gevonden. In Nederland is de klinische genetica een medisch specialisme dat sinds 1987 is erkend. Door de vermenging van de cytogenetica (chromosomen), de biochemische genetica (metabole processen) en de moleculaire genetica (DNA-processen), wordt het chromo-

soom- en DNA-onderzoek samen thans ook wel genom-analyse genoemd. Ook voor de tandheelkunde is hiermee veel nieuwe kennis verworven. In deze bijdrage worden 2 grote en interessante websites over genetica besproken.

Erfelijkheid.nl

De website www.erfelijkheid.nl is een onderdeel van het Erfocentrum dat een zelfstandige organisatie is die met subsidie van het ministerie van Volksgezondheid, Wetenschap en Sport voorlichting geeft op het brede gebied van erfelijkheid, medische biotechnologie, zwangerschap en perinatale zorg aan publiek en relevante beroepsgroepen door middel van websites, voorlichtingsmateriaal en voorlichtingsbijeenkomsten. Daarnaast kan men telefonisch of per e-mail vragen stellen aan de Erfolijn. Op de website van het Erfocentrum (www.erfocentrum.nl) staan onder de link 'Lees verder over het Erfocentrum' de 3 thema's die de doelstellingen van deze organisatie weergeven. Het eerste thema is toegespitst op de informatie over basale erfelijkheidsbegrippen en over erfelijke aandoeningen, met een nadruk op de genetische aspecten van die aandoeningen. Het tweede thema houdt zich bezig met medische biotechnologie bij de preventie, de diagnose en de behandeling van ziekten en geeft ook een verhandeling over de vooroordelen en de ethische aspecten rond de medische biotechnologie. Het derde thema houdt zich bezig met zwangerschap en perinatale zorg, met onder andere voorlichting en bewustwording van risico's ten gevolge van een bepaalde leefstijl en over prenatale screening en diagnostiek. In deze bijdrage wordt een beschrijving gegeven van het eerste thema dat handelt over erfelijkheidsvraagstukken.

Vanaf de website van het Erfocentrum komt men via de link 'Websites' in het rechtermenu in een lijst waar een verwijzing staat naar www.erfelijkheid.nl. Op de homepage van deze website is te lezen dat men objectieve en betrouwbare informatie wil geven over erfelijkheid, erfelijke ziekten en aandoeningen, zwangerschap en kinderwens in relatie tot erfelijkheid. Verder bevat de homepage het actuele nieuws in de vorm van persberichten die het Erfocentrum heeft uitgegeven en op het rechterdeel van het scherm staat een venster waar vragen kunnen worden gesteld en waar men zich

Fotocompositie op de homepage van erfelijkheid.nl.



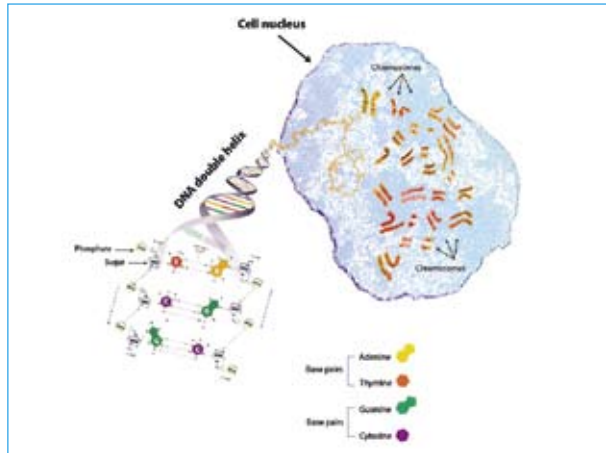


Het DNA bestaat uit 2 complementaire strengen die samen een soort wenteltrap vormen, de DNA-helix. De treden worden gevormd door de 4 basen. Adenine koppelt altijd aan thymine en cytosine altijd aan guanine.

kan abonneren op de elektronische nieuwsbrief. Hieronder bevinden zich de verwijzingen naar verschillende andere websites. De inhoudelijke informatie over erfelijkheid en daaraan gerelateerde aandoeningen wordt verkregen door het gebruik van trefwoorden via een alfabetisch register bovenaan de pagina, waar per letter uitgebreide lijsten van aandoeningen worden gepresenteerd. Deze lijsten met aandoeningen volgen niet de gebruikelijke onderverdeling van erfelijke afwijkingen in chromosoomafwijkingen, monogene aandoeningen en multifactoriële aandoeningen. Wel wordt voor elke aandoening de informatie met een globale indeling in rubrieken gepresenteerd, zoals: een beschrijving met de kenmerken, de wijze van diagnostiek, de eventuele behandelmogelijkheden en het voorkomen, de frequentie en de wijze van overerving van de aandoening. Bovendien staat er over de desbetreffende aandoening veel aanvullende informatie in de vorm van verwijzingen naar patiëntenverenigingen, specifieke organisaties, gegevensbanken (MEDLINE en dergelijke) en artikelen uit tijdschriften. Wie een goede beschrijving zoekt van het mechanisme van erfelijke aandoeningen kan deze vinden met de trefwoorden aangeboren, chromosomen, DNA en genen in het alfabetisch register bovenaan de homepage. Verder moet nog worden vermeld dat via de link 'klinische genetische centra' in het rechterinformatieblok op de homepage, een lijst van academische centra wordt gegeven waar erfelijkheidsadviesing en -onderzoek wordt gedaan. Daarnaast is het aardig nog te vermelden dat de website animaties bevat die bijvoorbeeld een onderwerp als 'geslachtsgebonden overerving' erg anschouwelijk maken. De animaties zijn te vinden in het alfabetisch register, via het trefwoord 'animatie'. Specifieke mondaandoeningen met een erfelijke grondslag zijn op deze website niet te vinden, met uitzondering van schisis. Wie hiernaar op zoek is, moet gebruikmaken van de Engelstalige website 'Genetics Home Reference'.

Genetics Home Reference

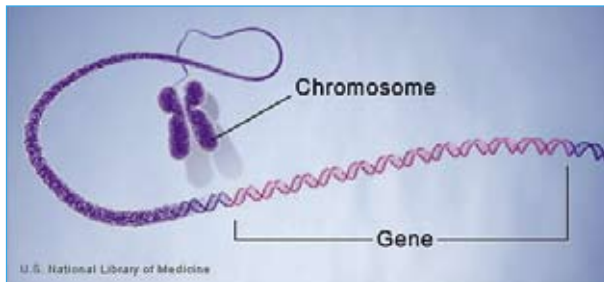
De website 'Genetics Home Reference' is een onderdeel van de Amerikaanse National Library of Medicine, die onder meer ook het bekende MEDLINE beheert. Op de home-



Afbeelding van de website Genetics Home Reference.

page www.ghr.nlm.nih.gov/ghr ziet men de 6 onderwerpen, voorzien van een korte uitleg, die de inhoud van deze grote en goed gestructureerde website weergeven. Links hiervan staan 3 rubrieken waaronder 'What's New', waarin de resultaten van genonderzoek werkelijk tot op de week worden bijgewerkt. Met 'Newborn screening' vindt men een uitgebreide verhandeling over de hielprik bij pasgeborenen. In de rubriek 'In the Spotlight' wordt een aantal onderwerpen genoemd, zoals het belang voor ieder individu tot het bijhouden van een medische familiehistorie die bij ziekte wel eens van groot nut kan zijn. Elk van deze onderwerpen wordt via verwijzingen naar tekstpagina's of andere websites zeer grondig uitgediept. Verder staat er op de homepage de algemene waarschuwing dat de hier geboden informatie (en die is zeer uitgebreid) bij ziekte geen vervanging kan zijn voor een bezoek aan een geregistreerde arts. Deze waarschuwing lijkt voor de hand te liggen, maar ontbreekt bij vele medische websites. Het ontbreken hiervan kan tot het aansprakelijk stellen van de websitehouder leiden bij calamiteiten van zelfdokterende patiënten. Overigens is deze waarschuwing één van de voorwaarden van de Health on the Net Foundation (HON) voor het verkrijgen van een certificering als 'betrouwbare' medische website in Europa.

Het eerste onderdeel van het hoofdmenu is 'Genetic Conditions'. Via een alfabetisch register wordt een grote hoeveelheid aandoeningen, ziekten en syndromen gepresenteerd. Deze informatie wordt ook nog eens gesorteerd aangeboden via 17 rubrieken die te maken hebben met bepaalde lichaamsfuncties, zoals het bloed-lymfesysteem, het endocriene systeem en dergelijke. Bij de rubriek 'Mouth and Teeth' worden ongeveer 80 aan erfelijke eigenschappen gerelateerde aandoeningen besproken die voor de beroepsgroep van mondzorgverleners interessant kunnen zijn. Elke besproken aandoening, en dat geldt voor alles wat op deze website wordt aangeboden, bevat niet alleen uitgebreide tekst in de vorm van een beschrijving, het voorkomen, de genetische oorzaak, een mogelijke therapie, de manier van overerving en een lijst met synoniemen, maar ook aanvullende informatie over en links naar patiëntenverenigingen, organisaties en dergelijke die zich hiermee bezighouden.



Afbeelding uit het menuonderdeel 'Handbooks'.

Omdat deze website een onderdeel is van de National Library of Medicine wordt men per onderwerp via links ook meteen verwezen naar de andere medische gegevensbanken, zoals PubMed, MedlinePlus, GeneTests, het Franse Orphanet dat is gespecialiseerd in zeldzame ziekten en de databank Online Mendelian Inheritance in Man van de Johns Hopkins University in Baltimore. Behalve naar deze grote algemene medische databanken wordt via externe links ook nog eens verwezen naar geselecteerde literatuur in de bibliotheek van de National Institutes of Health. Meer informatie op één plek over een bepaalde genetische aandoening is nergens anders te vinden en voor de volledigheid zij nog vermeld dat van de meeste pagina's tekst een printbare versie beschikbaar is.

Het volgende menuonderdeel heet 'Genes'. Hier kan men via een alfabetisch register op codenaam en op de volledige naam naar meer dan 300 genen zoeken. Ook hier hanteert men voor de genen nog een aparte sortering aan de hand van het biologische proces, de celcomponent en de moleculaire functie waarmee dit gen is geassocieerd. In dit menuonderdeel wordt ook nog eens uitgebreide algemene informatie gegeven over genen en DNA, en over de invloed van genmutaties op het ontstaan van ziekten en erfelijke aandoeningen.

In het menuonderdeel 'Chromosomes' worden, op nummer gesorteerd, de specifieke eigenschappen beschreven van de 23 paar chromosomen die de menselijke cellen bevatten. Behalve tekstuele uitleg ziet men ook de diagrammen en de locaties van de genen per chromosoom en de relatie van het besproken chromosoom tot ziekten en erfelijke aandoeningen. Verder is ook hier een algemene uitleg over de betekenis en de functie van chromosomen te vinden, alsmede links naar externe websites en databanken voor aanvullende informatie.

Een volgend menuonderdeel bevat met 'Handbooks' een in 9 hoofdstukken verdeeld document dat de hele materie over cellen, DNA, genen en de invloed van mutaties op ziekten en erfelijke aandoeningen samengevat beschrijft. Ook wordt hier uitleg gegeven over erfelijkheidsonderzoek, gentherapie en het Human Genome Project. Dit document is als pdf-bestand binnen te halen. Verder is via het menuonderdeel 'Glossary' een alfabetische woordenlijst aanwezig, waarin via trefwoorden alle informatie op deze website nogmaals is te vinden. Tot slot kan men met 'Resources' via rubrieken als onder meer 'Genetics News', 'Policy and

Ethics' en 'Patients and Families' een verzameling andere websites bezoeken. Dit laatste menuonderdeel doet na al het voorgaande een beetje overbodig aan, maar geeft nog eens aan dat men werkelijk alle informatie over genetica bij elkaar heeft gezocht om een perfecte website te kunnen presenteren.

Summary

Genetics

Ongoing research techniques have made it possible to explore the structures of human cells, revealing the carriers of hereditary properties. Of many diseases and disorders the associated genes have been found. Internet offers the possibility of distributing this knowledge. There are 2 interesting websites on genetics, providing a lot of information on heredity and congenital disorders for dental practitioners. Erfelijkheid.nl is a Dutch website with general information on heredity. Genetics Home Reference is an extensive, well-structured English-language website, at which the subject is treated in detail.

S.L. Liem, redacteur internet/webmaster www.ntvt.nl
bliemsl@xs4all.nl