

תאומים יכולים לסייע לנו להבין כיצד גנים והסביבה מעצבים אותנו

Adrian I. Campos^{1,2†}, Brittany L. Mitchell^{1,3†}, Miguel E. Rentería^{1,2,3*}

¹המחלקה לגנטיקה ולביולוגיה חישובית, QIMR מכון מחקר ברנהופר, הרסטון, קווינסלנד, אוסטרליה

²הפקולטה לרפואה, אוניברסיטת קווינסלנד, הרסטון, קווינסלנד, אוסטרליה

³המכון לבריאות ולחדשנות בביוטכנולוגיה, אוניברסיטת קווינסלנד לטכנולוגיה, בריסביין, קווינסלנד, אוסטרליה

האם אי פעם תהיתם מדוע אתם נראים שונה מאנשים אחרים? הבדלים כמו למשל גובה וצבע שיער, יכולים לנבוע מהבדלים בגנים שלכם שנקראים מוטציות. הבנת האופן שבו מוטציות מעצבות אותנו יכולה להיות מתעתעת, מאחר שאנו גם מושפעים על-ידי העולם שסביבנו. תאומים ואחים יכולים לסייע לנו להבין אם אנשים שונים בגלל הבדלים גנטיים או בגלל סביבות החיים השונות שלהם. תאומים זהים חולקים את אותם הגנים, בעוד שתאומים לא זהים חולקים, בממוצע, חצי מהגנים שלהם. אנו יכולים למדוד ולהשוות את מידת הדמיון בתכונות בין זוגות של תאומים זהים ולא זהים במטרה להבין כמה מההבדלים בתכונות בין אנשים נגרמים על-ידי גנים, וכמה נגרמים על-ידי הסביבה.

כל אדם בעולם שונה מכל האנשים האחרים. ייתכן שיש לכם צבע שיער, צבע עור או צבע עיניים שונים, או גובה אחר, יחד עם אוסף של **תכונות** אחרות שגורמים לכם להיראות ייחודיים. מצד אחר אתם חולקים תכונות דומות עם בני משפחה שלכם. ייתכן שיש לכם אותו צבע שיער כמו לאבא שלכם ואותו צבע עיניים כמו לאימא שלכם. אתם עשויים להיראות דומים לאחייכם

סוקרים צעירים

ASHTYN

גיל: 10



A. Y. JACKSON S. S.

(TORONTO DISTRICT SCHOOL BOARD)

גיל: 13-15



SUN TONG SCIENCE CLASS

גיל: 15-14



או לאחותכם. הסיבה לכך היא שאתם חולקים את אותן הווריאציות (שגם נקראות **מוטציות**) **בגנים** שלכם.

גן (Gene)

פיסת דנ"א שמועברת מההורים לילדים. גנים מכילים מידע על התכונות שלכם.

מוטציה (Mutation)

צורה או גרסה של גן. מוטציות יכולות להתרחש באופן פתאומי בכל זמן, והן בדרך כלל לא טובות ולא רעות עבורכם.

תכונה (Trait)

מאפיין מסוים או סממן של בן אדם. לדוגמה, צבע השיער של מישהו או גובהו.

דנ"א (DNA)

מולקולות בתוך התאים שלכם שמאחסנות את כל הגנים שלכם. הדנ"א שלכם מכיל עותק אחד של כל אחד מהדנ"א של ההורים שלכם, מה שגורם לכם להיות דומים לשניהם.

אנו יכולים לומר שגנים הם פיסות קטנות של מידע ביולוגי שמועברות מההורים לילדים שלהם ומקודדות **בדנ"א**. חשבו על גנים כמו מתכון עם הוראות שמפרטות רכיבים, כמויות וצעדים של איך לבשל. בדוגמה הזו, אתם המנה שיוצאת והדנ"א הוא גם הנייר וגם האותיות שמשמשים לכתובת המתכון. אף על פי שהגנים שלנו הם כמו מתכונים, זיכרו שהם מתכונים שונים מאוד עם הרבה (מאוד!) רכיבים וצעדים שאנו עדיין מנסים לגלות ולהבין. כעת, ישנם הרבה סוגי מזון בעולם, ממש כמו שישנם הרבה סוגי אנשים. עוגות אישיות שונות מעוגיות מאחר שהמתכונים שלהן שונים. אנשים שונים זה מזה בשל ההבדלים בגנים שלהם (מתכונים). חלק מהאנשים דומים יותר לאחרים (לדוגמה, אתם ואחיכם או אחותכם נראים דומים יותר מאשר החברים שלכם). זה כמו עוגה אישית ומאפיין – הם לא אותו הדבר, אולם הם די דומים. הסיבה לכך היא שהמתכונים דומים, אבל לא בדיוק זהים. לעיתים מוטציות מסוימות בגנים יכולות להיות לא טובות עבורכם ולגרום לכם לחלות, בעוד שמוטציות אחרות יכולות להגן עליכם מפני מחלה. חלק מהמוטציות עשויות אפילו להיות טובות או רעות כתלות בסביבה! באנאלוגיה שלנו, מוטציה שגורמת למחלה היא כמו להשתמש במתכון הלא נכון. אם אתם שמים מלח בעוגה שלכם במקום סוכר, העוגה לא תצא טוב. בעוד שאתם עשויים לחשוב שמוטציה היא דבר שלילי (או לפעמים מגניב כשמדובר בגיבורי-על), האמת היא שמרבית המוטציות אינן טובות ואינן רעות – הן נקראות נייטרליות.

מתכון הוא לא הדבר היחיד שמשפיע על האופן שבו העוגה יוצאת. ה**סביבה** גם משחקת תפקיד חשוב. אם התנור חם מדי העוגה תישרף, אולם אם הוא לא חם מספיק העוגה לא תאפה בצורה טובה. אולם חכו! שימוש ברכיבים הלא נכונים, או ברכיבים הנכונים בכמויות הלא נכונות, יכולים לגרום לעוגה לצאת לא טובה! [1]. אם תתקלו בעוגה לא טובה, אתם לא תמיד תדעו מה גרם לה להיות כזו. האם זו הייתה טעות במתכון? או האם היא נאפתה באופן לא נכון? זהו הבדל חשוב בין גנים ובין מתכונים. אף על פי שאתם יכולים לראות את התסמינים של מחלה ממש כמו שאתם יכולים לראות עוגה שלא יצאה טוב, המתכון בדנ"א כתוב בשפה אחרת ואיננו יכולים לקרוא אותו ולמצוא את הטעות בקלות.

לסביבה יש השפעה גדולה על התכונות של אנשים. חשבו על צבע העור, לדוגמה. אתם עשויים להיוולד עם אותו צבע עור כמו חברתכם. אם החברה שלכם נהנית לעשות ספורט בחוץ ואתם אוהבים לקרוא בתוך הבית, השמש תכה את צבע העור של חברתכם בעוד שהעור שלכם יישאר לא שזוף. אתם תיראו אחרת, אף על פי שהגנים של העור שלכם זהים. עם זה גנים יכולים לגרום לאנשים להיות בעלי צבע עור שונה. כשאתם רואים אנשים עם צבעי עור שונים קשה לומר אם ההבדלים האלה נגרמו על-ידי גנים (גנטיים) או על-ידי חשיפה לשמש (סביבתיים), או אפילו על-ידי שילוב בין גנים לבין הסביבה! למעשה, כל ההבדלים האלה ביניכם ובין כל האנשים שסביבכם נובעים מהבדלים בגנים ובסביבות שלכם, או משילוב. לדוגמה, אתם עשויים להיות חכמים מאוד בגלל שההורים שלכם גרמו לכם לקרוא הרבה (זו השפעה סביבתית). או שאתם עשויים להיות חכמים מאוד מאחר שהגנים שיש לכם משפיעים על המוח, ומאפשרים לכם לקרוא במהירות גדולה יותר ולהבין דברים יותר בקלות [2].

הבנת האופן שבו מוטציות משפיעות על תכונה מסוימת בקבוצת אנשים היא חשובה מאוד מאחר שהיא מסייעת לנו להבין מדוע אנו שונים. נוסף על כך הבנת מוטציות יכולה לסייע לנו

סוכרת**(Diabetes)**

מצב שמתרחש כשהגוף לא יכול להשתמש בגלוקוז (סוג של סוכר) באופן רגיל.

תורשתיות**(Heritability)**

כמות השינוי בתכונה שנגרמת כתוצאה מהבדלים גנטיים.

לחקור את האופן שבו גנים גורמים למחלות מסוימות. מצד אחר מציאת האופן שבו הסביבה משפיעה על תכונה מסוימת היא שימושית מאחר שלעיתים אפשר לשנות את הסביבה. לדוגמה, מדענים מצאו ש**סוכרת** מושפעת רק מעט על-ידי גנים (יש לה **תורשתיות** של 26%); [3]. עקב ידיעת העובדה הזו רופאים יכולים לסייע לאנשים להימנע מלחלות בסוכרת דרך שינויים סביבתיים (כמו אכילת דיאטה בריאה או ביצוע פעילות גופנית רבה יותר), אפילו אם יש להם **גנים שמקושרים לסוכרת!**

כדי להבין את ההשפעות של גנים לעומת סביבה על תכונה מסוימת אנו יכולים לבחון קבוצת אנשים ולהשוות בין ההבדלים בגנים שלהם ובין הבדלים בתכונה שמתעניינים בה. זה כמו להשוות את כל המתכונים אשר משמשים לאפיית עוגות שונות כדי לראות אם ישנו רכיב מסוים שהוא שכיח בקרב עוגות שלא יצאו טוב. אם ישנו רכיב משותף כזה, והרכיב אינו נוכח בעוגות שיוצאות טוב, אז הרכיב המסוים הזה ככל הנראה גרם לעוגות לצאת לא טוב. באותו האופן, אנחנו יכולים לראות אם לכל האנשים בעלי הבדלים בתכונה יש מוטציות מסוימות. אנו יכולים אז להשתמש במתמטיקה כדי להבין עד כמה ההבדלים בתכונה מוסברים על-ידי מוטציות. הבעיה עם השיטה הזו היא שקריאת דנ"א של אנשים רבים יכולה להיות יקרה מאוד ומסובכת. למרבה המזל, לפני 100 שנים כמעט מדענים מצאו דרך עוצמתית לחקור את ההשפעות של גנים לעומת סביבה בלי להצטרך לקרוא דנ"א. השיטה הזו משתמשת בתאומים [4].

תאומים הם סוג מיוחד של אחרים מאחר שהם נולדים באותו הזמן. ישנם שני סוגי תאומים: תאומים זהים נראים דומה מאוד והם תמיד שני בנים או שתי בנות. תאומים לא זהים יכולים להיראות שונה ואפילו יכולים להיות בן ובת. תאומים זהים חולקים את כל הגנים שלהם בעוד שתאומים זהים, ממש כמו אחים, חולקים מחצית מהגנים שלהם. לכן, אנו יכולים להניח שכל ההבדלים בתכונות בין תאומים זהים מגיעים מהסביבה ולא מהבדלים בגנים שלהם. באמצעות מדידת התכונה (כמו למשל צבע עור) בקבוצות גדולות של זוגות תאומים ואחים אנו יכולים להבין את ההשפעה של גנים לעומת סביבה על תכונה, בלי להסתכל ישירות על הגנים של אנשים כדי לראות את המוטציות שלהם.

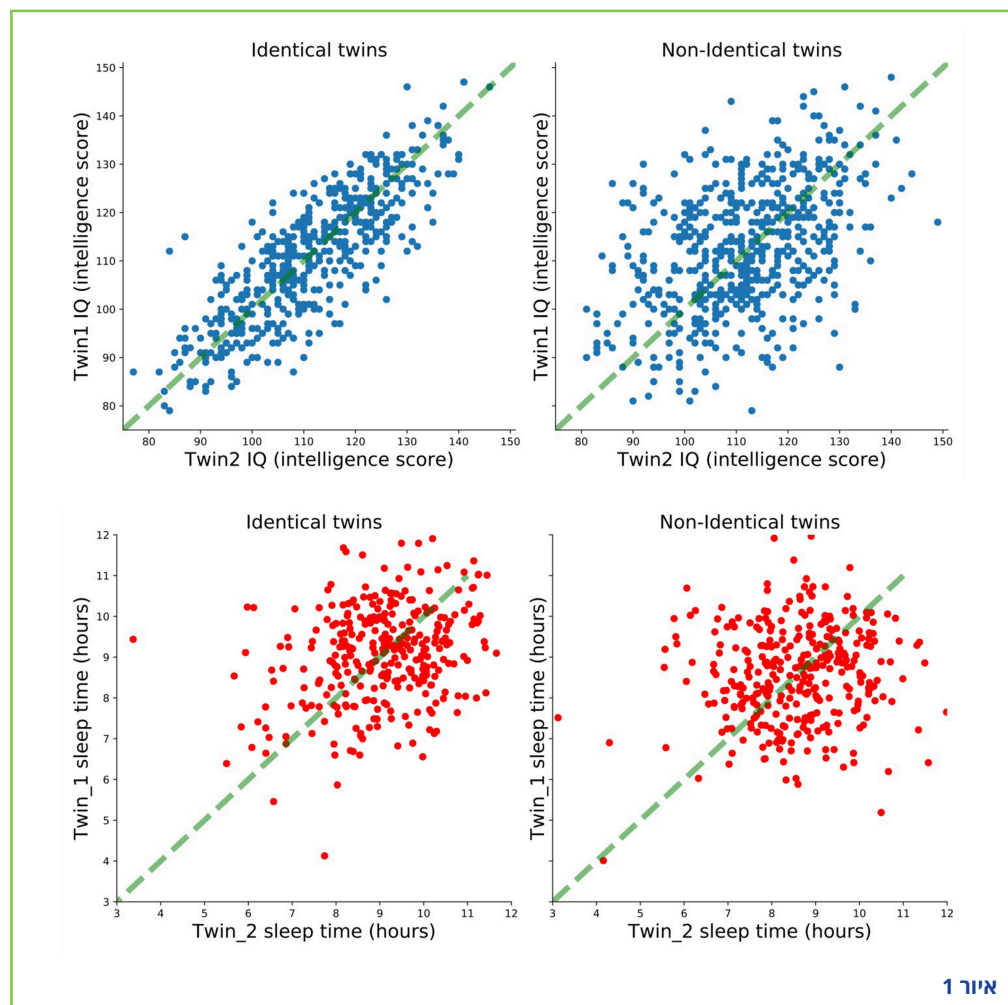
דוגמה לתוצאה ממחקרי תאומים מוצגת באיור 1. במחקר אחד, מדדו את האינטליגנציה של תאומים אוסטריים (גם זהים וגם לא זהים) באמצעות מבחן IQ (intellectual quotient). במחקר אחר תאומים נשאלו כמה שעות הם ישנים בממוצע בלילה. מטרתם של שני המחקרים הייתה למצוא כמה הגנים תורמים לתכונות הנחקרות (IQ וזמן שינה). כדי לקבל מושג לכמה תכונה מסוימת גנטית, הם השוו את מידת הדמיון בין תאומים זהים לבין מידת הדמיון בין תאומים לא זהים. מאחר שתאומים זהים חולקים את כל הגנים שלהם, מדידות ה-IQ וזמן השינה שלהם צריכים להיות דומים יותר ככל שהגנים משחקים תפקיד חשוב יותר (כלומר, ההבדלים בין תאומים זהים צריכים להיגרם על-ידי הסביבה מאחר שהגנים שלהם זהים). מצד אחר אנו מצפים שתאומים לא זהים יהיו פחות דומים מתאומים זהים, אולם אנו עדיין מצפים לראות דמיון מסוים מאחר שחלק מהגנים שלהם משותפים. זיכרו שמה שמושווה אינו מדידות של התכונה אולם מידת הדמיון בין התאומים (גם בהקשר למידת IQ וגם בהקשר לכמות שעות השינה). באיור 1, אפשר לראות את מידת ה**דמיון** באמצעות מידת הקרבה בין נקודות (זוגות תאומים) לבין הקו האמצעי הירוק (קו שמציין דמיון מושלם). המחקרים הראו ש-IQ הוא תורשתי מאוד (אף על פי שלסביבה עדיין יש תפקיד חשוב בקביעת ה-IQ). אנו יכולים לומר זאת מאחר שה-IQ של תאומים זהים כמעט תמיד זהה, ושל תאומים לא זהים רק לעיתים זהה. מצד אחר הגרף עבור שינה של תאומים זהים מראה התפלגות רחבה סביב הקו האמצעי הירוק. משמעות הדבר

דמיון**(Similarity)**

מדד שמודד כמה שני דברים דומים. במקרה הזה אנו מודדים כמה כל אחד מהתאומים דומה לתאום השני שלו.

איור 1

נתונים מתאמים מסייעים לנו להבין השפעות גנטיות וסביבתיות. תוצאות של שני מחקרים אמיתיים על תאומים. שני הגרפים שלמעלה מציגים תוצאות עבור IQ (מדד לאינטליגנציה), בעוד ששני הגרפים התחתונים מציגים תוצאות עבור זמן שינה. כל נקודה בגרפים מתארת זוג תאומים. ציר ה-X מייצג את התוצאה (או את כמות השינה) שהתאום הראשון קיבל וציר ה-Y מתאר את התוצאה עבור התאום השני. אם שני התאומים חכמים מאוד, הנקודה שמייצגת אותם תהיה בפינה הימנית עליונה (שניהם קיבלו תוצאה גבוהה). כשזוג תאומים חולק את אותם המדידות (IQ או שעות שינה) הם ישבו בדיוק על הקו האמצעי הירוק. אם המדידות שלהם שונות מאוד, הנקודות שלהם יהיו רחוקות מהקו הירוק.



איור 1

היא שתאומים זהים מראים הבדלים גדולים ביניהם, ומאחר שיש להם אותם גנים ההבדלים האלה נגרמים על-ידי הסביבה. משמעות הדבר היא שאורך השינה הוא בעל תורשתיות נמוכה.

מחקרים כמו אלה זיהו שאישיות, אינטליגנציה, איכות ראייה ואפילו מחלות נפשיות כמו הפרעה דו-קוטבית וסכיזופרניה, קשורות חזק לתורשה (כלומר, הן מושפעות מאוד על-ידי גנים). כמעט ואין גבול לאיזה סוג של תכונה או מחלה אפשר לחקור. אם היא יכולה להימדד או להיות מסווגת, אנו יכולים להעריך את מידת התורשתיות שלה! אנו חוקרים תאומים כדי להבין עד כמה ההבדלים בתכונות בין אנשים נגרמים על-ידי גנים, ועד כמה הם נגרמים על-ידי הסביבה. המחקרים האלה חשובים מאחר שהם מסייעים למדענים לכמת את הגורמים הגנטיים ואת הגורמים הסביבתיים **ברי השינוי** שמגדילים את הסיכון לחלות במחלות מסוימות. מדענים ערכו מחקרים רבים כמו אלה. בסביבות 18,000 תכונות של בני אדם כולל גובה, משקל גוף וכמה מחלות, נחקרו עד כה [5]. אם כן, כשאתם רואים תאומים זיכרו כמה הם מיוחדים ובעלי ערך מבחינה גנטית עבור המדע ועבור מחקרים בתחום הבריאות.

בר-שינוי (Modifiable)

משהו שיכול להשתנות. לדוגמה, כמות הפעילות הגופנית שאתם עושים.

מקורות

1. Moore, J. 2018. *Rise to the Occasion: How to Keep a Cake from Falling*. Retrieved from: <https://www.craftsy.com/cake-decorating/article/how-to-keep-a-cake-from-falling/>
2. Joshi, A. A., Leporé, N., Joshi, S. H., Lee, A. D., Barysheva, M., Stein, J. L., et al. 2011. The contribution of genes to cortical thickness and volume. *Neuroreport*. 22:101-5. doi: 10.1097/WNR.0b013e3283424c84
3. Poulsen, P., Kyvik, K. O., Vaag, A., and Beck-Nielsen, H. 1999. Heritability of type II (non-insulin-dependent) diabetes mellitus and abnormal glucose tolerance—a population-based twin study. *Diabetologia*. 42:139-45.
4. Liew, S. H. M., Elsner, H., Spector, T. D., and Hammond, C. J. 2005. The first 'classical' twin study? Analysis of refractive error using monozygotic and dizygotic twins published in 1922. *Twin Res. Hum. Genet.* 8:198-200. doi: 10.1375/1832427054253158
5. Polderman, T. J., Benyamin, B., De Leeuw, C. A., Sullivan, P. F., Van Bochoven, A., Visscher, P. M., et al. 2015. Meta-analysis of the heritability of human traits based on fifty years of twin studies. *Nat. Genet.* 47:702. doi: 10.1038/ng.3285

פורסם אונליין: 22 ביוני 2021

נערך על ידי: Suzanne Phelan, California Polytechnic State University, United States

ציטוט: Campos AI, Mitchell BL and Rentería ME (2021) תאומים יכולים לסייע לנו להבין כיצד גנים והסביבה מעצבים אותנו. *Front. Young Minds*. doi: 10.3389/frym.2019.00059-he

תורגם והותאם:

Campos AI, Mitchell BL and Rentería ME (2019) Twins Can Help Us Understand How Genes and the Environment Shape Us. *Front. Young Minds* 7:59. doi: 10.3389/frym.2019.00059

הצהרת ניגוד אינטרסים: המחברים מצהירים כי המחקר נערך בהעדר כל קשר מסחרי או פיננסי שיכול להתפרש כניגוד אינטרסים פוטנציאלי.

COPYRIGHT © 2019 © Campos, Mitchell and Rentería 2021. זהו מאמר בגישה פתוחה שמופץ תחת תנאי רישיון Creative Commons Attribution License (CC BY). השימוש, ההפצה או ההעתקה מותרים לשימוש בפורומים אחרים ובלבד שיינתן קרדיט למחברים (ים) המקוריים ולבעל זכויות היוצרים, ושהפרסום המקורי בעיתון זה מצוטט בהתאם למקובל באקדמיה. השימוש, ההפצה או ההעתקה אינם מותרים אם הם אינם עומדים בתנאים אלה.

סוקרים צעירים

ASHTYN, גיל: 10

אני אוהבת ספורט ואומנות. כיום אני משחקת סופטבול ובייסבול, ואני אוהבת לשחק עם כל החברים שלי. המקצוע האהוב עליי בבית הספר הוא אומנות. התחביב האהוב עליי נכון להיום הוא בנייה בלגו. אני רוצה להיות זאולוגית כשאגדל!





15-13 גיל: A. Y. JACKSON S. S. (TORONTO DISTRICT SCHOOL BOARD)

מועדון A. Y. Jackson Science Club מקדם כיף ויוזמות של אתגרים במדעים דרך אירועים חודשיים.

15-14 גיל: SUN TONG SCIENCE CLASS

הכיתה שלנו מורכבת מתלמידים בני 13-15. אנו יצירתיים ויש לנו את המשאבים הנדרשים לטפח את האהבה וההבנה של מדע בקרב הילדים האלה. הסוקרים הצעירים הפעם הם Matthew, Shan Yuan ו-Hong Huan. אנו מעריכים את ההזדמנות להשתתף בתהליך הסקירה.

הכותבים

ADRIAN I. CAMPOS

אדריאן סיים בהצטיינות תואר ראשון במדעי הגנום ב-2016 באוניברסיטה הלאומית האוטונומית במקסיקו. הוא ערך מחקר בהתמחות שלו במכון הפוליטכני הפדרלי בשווייץ, שעסק בטיפולים שמשלבים בין אנטיביוטיקות שונות. כיום הוא דוקטורנט בגנטיקה במכון המחקר הרפואי QIMR ברגהופר, שם הוא עובד על מציאת גורמי הסיכון הגנטיים והסביבתיים עבור מחלות נפש מסוימות ותגובות לטיפול.

BRITTANY L. MITCHELL

בריטני השלימה את התואר השני שלה בגנטיקה ב-2016 באוניברסיטת פרטוריה, דרום אפריקה, שם היא בחנה את גורמי הסיכון הגנטיים והסביבתיים שקשורים בדמנציה ובלקויות קוגניטיביות. כיום היא עובדת על מחקר תאומים גדול שמטרתו להבין את הקישורים הגנטיים והסביבתיים בין ויטמין D, צבע עור וחשיפה לשמש.

MIGUEL E. RENTERÍA

מיגל הוא גנטיקאי של בני אדם במכון המחקר הרפואי QIMR ברגהופר. הוא מתעניין בהבנת האופן שבו גנים מסבירים הבדלים פרטניים במבנה המוח ובנטייה לחלות במחלות מוחיות. קודם לכן הוא השלים דוקטורט באוניברסיטת קווינסלנד, וערך הכשרת פוסט-דוקטרט גם באוסטרליה וגם בארצות הברית. *miguel.renteria@qimrberghofer.edu.au

†מחברים אלה תרמו באופן שווה לעבודה זו

Hebrew version
provided by

מוזיאון המדע ע"ש בלומפילד ירושלים (ע"ר)
متحف العلوم على اسم بلومفيلد القدس
Bloomfield Science Museum Jerusalem

