

## Tematikus összeállítás

# AZ IKERKUTATÁS MÚLTJA, JELENE ÉS JÖVŐJE AZ ORVOSTUDOMÁNYBAN

## THE PAST, PRESENT AND FUTURE OF TWIN RESEARCH IN MEDICINE

VENDÉGSZERKESZTŐ: MÉTNEKI JÚLIA

### BEVEZETÉS

### INTRODUCTION

Métneki Júlia

PhD

metneki.julia@gmail.com

Aligha van olyan biológiai jelenség, amely az emberiség keletkezése óta nagyobb érdeklődést keltett volna, mint az ember fogantatása, világra jötte és fejlődése. A kettős vagy többes terhességet pedig – még a mai modern világban is – rendkívüli esetnek, természeti csodának tekintik. Az ikerlét kutatása sok ember kíváncsiságát felkeltő téma, és ha mindez még a tudomány fejlődését, a betegségek kialakulásának mélyebb megismerését is szolgálja, akkor ennek szolgálatába állni különösen hálás feladat.

Hogy teljes képet nyerjünk az ikrek világáról, nélkülözhetetlen visszamenni a gyökerekhez, a babonák, mítoszok és legendák világába. Mind a primitív társadalmakban, mind a későbbi, fejlettebb civilizációkban, minden korban megtalálhatjuk az ikrekhez való sajátos viszonyulást. A szokásaikban és mindennapi rituáléikban tükröződnek azok az ikerszületésekhez kapcsolódó tévhitek, amelyek néhány, külvilágtól elzárt afrikai, indián vagy ázsiai kultúrában még ma is fellelhetők. Az ikerséghez fűződő babonák és hiedelmek egyetemessége mellett megdöbbentő, mennyire hasonló elképzelések jelennek meg az egymástól távol élő népek között. Mindezekről bővebben az összeállítás első részében olvashatnak.

A szenzációszerű „ikerhírek” mellett ma már egyre több információ jelenik meg a médiában is az *ikerkutatás* újabb eredményeiről. Az egypetéjű és kétpé-

téjű ikrek részvételével végzett vizsgálatok arra az alapvető kérdésre adhatnak választ, hogy az egyes jellegzetességek, tulajdonságok, betegségek kialakulása mennyiben függ a szüleinktől örökölt génektől, és mennyire befolyásolja azokat a környezet. Francis Galton 1875-ben, a világon elsőként ismerte fel, hogy az örök-lődés-környezet („nature vs nurture”) vita tudományos eldöntéséhez „a természet önként kínálja a kutatók számára az örökletességi szempontból tökéletesen megegyező egypetéjű és különböző örökletességi anyaggal rendelkező kétpetéjű ikreket”, akik összehasonlításuk révén alkalmasak genetikai vizsgálatok céljára. Ily módon az ikrek a természet „laboratóriumi kísérleteket pótló ajándékának” tekinthetők.

Az ikrek jóvoltából számos területen (családi, társadalmi, pszichológiai és orvostudományi vonatkozásban) kaphatunk értékes válaszokat korábban megválaszolatlan, ám minden ember számára fontos kérdésekre. Lehetőség nyílna újabb megfigyelésekre, eddig még feltáratlan összefüggések felismerésére, amelyek hozzájárulhatnak egészségünk megőrzéséhez, betegségek megelőzéséhez, hozzásegíthetnek hatásosabb gyógymódok fejlesztéséhez, melynek révén megvalósíthatóvá válhat a személyre szabott orvoslás.

Az utóbbi évtizedben a klasszikus ikervizsgálati modell mellett az orvosi kutatásokban egyre nagyobb teret hódítanak az *epigenetikai ikervizsgálatok*. Elsősorban különböző krónikus betegségekben szenvedő egypetéjű ikrek összehasonlításával arra keresnek választ, hogy a környezeti, életmódbeli tényezők (például: táplálkozás, fertőző betegségek, alkohol, dohányzás, fizikai aktivitás, alvás, fény, zene, stressz, lelki hatások) milyen hatással vannak a DNS-re, és a géneket aktiválva vagy inaktíválva hogyan befolyásolhatják egy-egy betegség kialakulását vagy az öregedés folyamatát.

A radiológiai módszereket (CT-, MR- és ultrahang-vizsgálat) egyre gyakrabban használják az ikerkutatás során, mivel egy-egy betegség képi megjelenítése szembetűnően láttatja az ikerpárok tagjai közötti hasonlóságokat és eltéréseket. Ugyanakkor a képalkotó eljárások epigenetikai markerekkel való integrálása (a képalkotó epigenetika), valamint a radiológiai és patológiai tudományok integrálása (a radiogenomika), nemzetközi szinten is ritkaságnak számít. A képalkotó genomika és szövettani jellemzők közötti összefüggések vizsgálata segítségével új távlatok nyílnak a daganatok kutatásában. A bélbaktériumokkal (ún. mikrobiommal) kapcsolatos ikervizsgálatok száma is egyre nő, amelyek során például a mikrobiomdiszkródiás egypetéjű ikrek különböző radiológiai megjelenítését összehasonlítva a fenotípusbeli különbségekre lehet következtetni. Utópisztikusan hangzik, de napjainkban már a mesterséges intelligencia által nyújtott lehetőségeket is alkalmazzák az ikerkutatások során a képelemzésben.

Az ikerkutatás napjainkban reneszánszát éli. Büszkén állíthatjuk, hogy hazánk – a közép- és kelet-európai régióban egyedülállóan – már évtizedes „ikerkutatási hagyománnyal” dicsekedhet. A dr. Czeizel Endre által 1970 és 2000 között

végzett, elsősorban epidemiológiai jellegű ikerkutatásokat követően átmenetileg abbamaradtak az ikervizsgálatok. Azóta felnőtt egy új generáció, létrejött egy lelkes ikerkutató csoport, akik maguk is ikrek lévén, motiváltságuknak, valamint elhivatottságuknak köszönhetően felélesztették és továbbvitték ezt a jó ügyet, és bekapcsolódva az ikerkutatás nemzetközi vérkeringésébe, már eddig is figyelemre méltó eredményeket értek el. Reményeink szerint 2019 végére a jelenlegi csaknem kétezer fős *Magyar Ikerregiszter* populációs szintűvé alakul a Semmelweis Egyetemen. A várhatóan több tízezer fős hazai ikerregiszter létrehozásával a világ egyik legnagyobb ikerregisztere jöhet létre, amely alkalmas lehet még nagyon ritka betegségek esetén is megfelelő mintaszámú diszkordans egypetűjű ikerpár felderítésére és vizsgálatára.

A történeti elemzés mellett az „ikerblokk” másik két közleménye az ikerkutatók legújabb módszereinek ismertetése mellett a hazai epigenetikai és radiológiai ikerkutatások világviszonylatban is elismert eredményeiről ad egy kis ízelítőt.