



Componenten en inhouden van genetic literacy

Dirk Jan Boerwinkel

Forum Biotechnologie en Genetica 28 maart 2018



— Voorgeschiedenis

- Onderwijsproject aan Freudenthal Instituut als deel van Netherlands Genomics Initiative
- Lesmateriaal voor Mobiele DNA-labs op scholen
- Hoe leerlingen voorbereiden op beslissingen waarbij genetische kennis een rol speelt?
- Internationale workshops hierover, uitmondend in onderzoek



De onderzoeksfrage

What constitutes genetics literacy
for the 21st century?



De onderzoeks methode in drie fasen:

Fase 1

Antwoorden verzamelen van 57 experts op de vragen

'What knowledge of genetics is relevant to those individuals not professionally involved in science?'

'Why is this knowledge relevant?'



Experts	Number
Science education researchers	26
Developers of educational materials	18
Teachers & teachers' trainers	8
Science communicators	6
Medical doctors & genetic scientists	8
Educational policy makers	3



— Uit de analyse en latere discussie kwamen vier soorten kennis naar voren:

1. Vakinhoudelijke kennis: kennis van begrippen en relaties binnen de genetica
2. Socioculturele kennis: kennis van toepassingen van genetische kennis en de daarmee verbonden keuzes die mensen moeten maken
3. Epistemische kennis: kennis over hoe genetische informatie moet worden geïnterpreteerd
4. Procedurele kennis: kennis over hoe te handelen in besluitvormingssituaties (deze categorie viel later af omdat deze niet specifiek is voor genetic literacy)



Fase 2

- Workshop met de experts die reageerden op de vragen
- Bespreken van 7 case studies waarin burgers geconfronteerd worden met situaties waarin genetische kennis moet worden gebruikt
- Nagaan welke kennis specifiek nodig is per casus



— De zeven case studies

1. Deelnemen aan een forensisch DNA-onderzoek
2. Testen voor risicofactoren in topsport
3. GMO voedsel (niet) kopen
4. Aanschaffen van een 'Direct To Consumer' genetische test for BRCA-1
5. Bespreken van een mediabericht over een nieuw gevonden 'gen voor alcoholisme'
6. Discussieren over genetische verschillen tussen ethnische groepen/rassen
7. Genetische counseling voor Spinal Muscular Atrophy

Een prikkelende discussie over autisme steekt de kop op.

Tweelingonderzoek zou aantonen dat een duidelijke genetische link voor de aandoening bestaat. Toch is niet elke wetenschapper het hier mee eens.

Iets minder dan twee derde van de opgeroepen mannen heeft meegedaan aan het DNA-onderzoek in de zaak Nicky Verstappen.

GMO: waarom Greenpeace het zekere voor het onzekere kiest

“Die zelfhaat die we proberen te ontstijgen [...] door de Nederlandse bevolking homeopathisch te verdunnen met alle volkeren van de wereld, zodat er nooit meer een Nederlander zal bestaan. Zodat wie wij zijn, niet meer gestalte kan krijgen.”

For years, the World Anti-Doping Agency has considered requiring all Olympic athletes to submit copies of their genetic code.



—

Casussen verschillen in

- Praktijken (medische diagnose, forensisch onderzoek)
- Relatie gen-eigenschap
(monogenetisch/polygenetisch, kiembaan/somatisch)
- Genetische structuren (functionele genen, STR)
- Wegen waarlangs de informatie verloopt (media,
product informatie, counseling)
- Typen maatschappelijke vraagstukken (privacy,
etniciteit, gezondheid)



—

Fase 3

- Matrix kenniscomponenten versus case studies
- Formuleren van conclusies ten aanzien van 'genetic literacy'
- Commentaarronde van de experts



Conceptual knowledge

- A. All organisms have genetic information in their DNA molecules
- B. Part of the organism's DNA molecules contains genes. Genes are instructions for the cell to make proteins. These instructions are present in a genetic code that is almost universal in all life
- C. Proteins have a central role in the functioning of all living organisms and form the main mechanism that connects genes and traits
- D. Most cells of an organism have genetic information for all structures and functions, but different genes are switched on and off in different cells
- E. During reproduction, organisms transfer their genetic information to the next generation through their reproductive cells. Each parent contributes a set of genes, leading to a double set in the offspring
- F. In simple gene–trait relationships, there are patterns of correlation between genes and traits, and there are certain probabilities with which these patterns occur
- G. Changes that occur in the genetic information can cause changes in how organisms look and function. Only changes in cells that become gametes are hereditary
- H. Individuals of the same species have mostly the same genetic information. Only a small portion of the genetic information accounts for the variation between individuals
- I. Multiple genes and multiple environmental factors interact in the development of most traits



Socioculturele kenniscomponenten van genetic literacy

		Buying a genetic test for BRCA-1
A	Genetic technologies used in societal contexts	Genetic screening Diagnostic testing Whole genome screening.....
B	Practices in which genetic technology is applied	Direct-to-consumer (DTC) tests..... Implantation of selected embryos: Genetic counseling
C	Personal and societal implications	<i>Issues</i> -Whether or not take preventive measures such as <i>Benefits</i> -Preventing cancer <i>Risks</i> -Knowledge of genetic information can create problems with mortgage <i>Additional considerations</i> -The right not to know one's genetic status



Epistemische kenniscomponenten van genetic literacy

		Buying a genetic test for BRCA-1
A	Certainty and uncertainty of genetic information	A direct-to-consumer BRCA test result indicating that no BRCA mutations have been found only means that the variants present in the test were not found.
B	History of development of genetic knowledge	In the early years of genetics as a scientific study, mostly monogenetic traits were studied with few known variants. This led to.....
C	(Mis)representation of genetic knowledge in the media	Especially in the headlines of media presentations, tag words such as 'a gene for cancer' or even 'cancer genes' are used to attract the audience's attention.
D	Identifying and weighing arguments in decision-making	In deciding to undergo a BRCA test, benefits and risks can be weighed, such as the risk of breast cancer, consequences for career and loans,



Misleading image of gene–trait relations	To be replaced by knowledge components of genetic literacy
Genes have a specific function at the organism level (as in the expression ‘a gene for...’)	Genes have functions in cells. Almost no trait can be directly linked to the activity of one gene. The activities of many genes and environmental factors together influence most traits
Some genes cause diseases	Genes related to disease have normal functions in the cell but have variants which increase the risk of a disease or behaviour
Genetic traits are only influenced by genes	The development of all traits (even monogenetic ones) needs factors from the environment. For some traits, the variation is mainly caused by different gene variants
Organisms have a healthy ‘wild-type’ genotype, from which deleterious mutations form a deviation	Many genes have variants, which is the source of adaptation to different circumstances. Some variants can impose a higher risk of disease, depending on the presence of other gene variants, as well as on environmental factors
DNA research leads to rapid and certain conclusions (such as in crime scene investigation television series)	Most predictions based on gene variants will remain uncertain due to the complex gene–trait relationships



Onzekerheid in medische genetica

1. Statistisch: wat is de kans dat ik drager ben van ...?
2. Meiotisch: wat is de kans dat mijn (tweede) kind PKU heeft?
3. Diagnostisch: wat is de kans bij een positief hielprikk resultaat dat mijn kind PKU heeft?
4. Polygenetisch/multifactoriaal: hoe ernstig zal het ziektebeeld zijn?

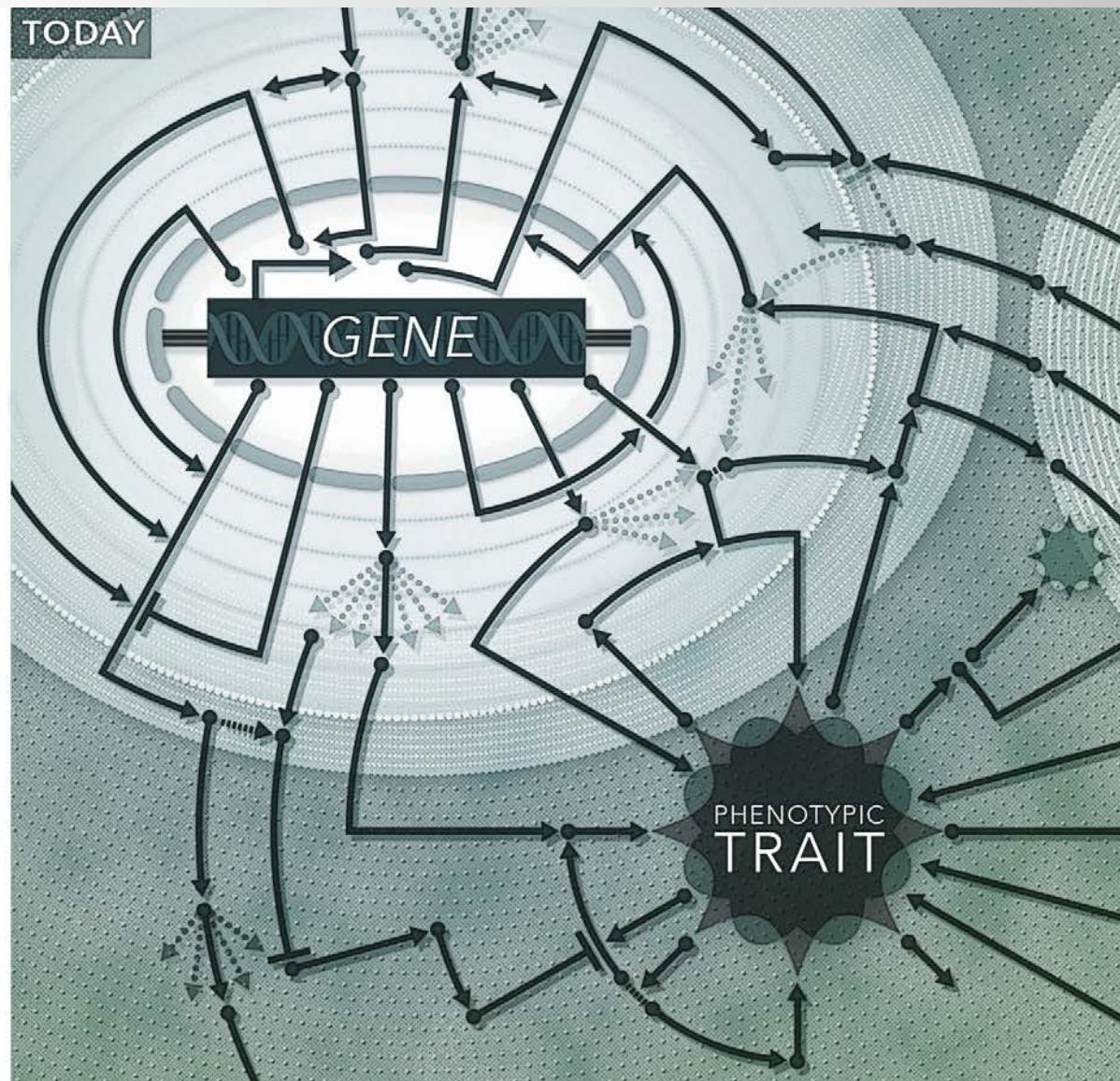
EARLY 1900s

GENE



PHENOTYPIC
TRAIT

TODAY





Genetic literacy vraagt om

1. Verschuiving van het beeld van één gen-één eigenschap relatie
 - wat wordt bedoeld met 'een erfelijke eigenschap'
 - wat wordt bedoeld met 'een gen voor....'
(o.a. via betere metaforen voor relatie gen-eigenschap)
1. Aandacht voor besluitvormingssituaties met betrokken waarden
2. Aandacht voor 'Nature of science' aspecten zoals verschillende bronnen van onzekerheid, ontwikkeling van genetische kennis en rol van de media



—

Dirk Jan Boerwinkel and Arend Jan Waarlo
Freudenthal Institute for Science and Mathematics Education,
Utrecht the Netherlands
D.J.Boerwinkel@uu.nl

Anat Yarden
Weizmann Institute of Science, Rehovot Israel
Anat.Yarden@weizmann.ac.il

CSG CENTRE FOR SOCIETY
AND THE LIFE SCIENCES

