Definities en betekenissen van de begrippen erfelijke eigenschap en fenotype in verschillende wetenschapsdomeinen binnen de Life Sciences

Auteur	Birgitte Duijts (3018989) 30 ETCS
Instituut	Freudenthal Instituut voor didactiek van wiskunde en natuurwetenschappen Universiteit Utrecht, Science Education and Communication
Begeleider	Dr. Dirk Jan Boerwinkel
Tweede beoordelaar	Dr. Marie Christine Knippels
Datum	2-3-2016

Mogelijk publiceerbaar in het Tijdschrift voor Didactiek van de Natuurwetenschappen en na vertaling in het Journal of Biological Education.

Trefwoorden

Geneticaonderwijs • wetenschappelijke geletterdheid • erfelijke eigenschappen • fenotype

Samenvatting

Deze studie heeft tot doel de betekenissen van de begrippen ‘fenotype’ en ‘erfelijke eigenschap’ binnen de Life Sciences in kaart te brengen. Zeker in het voorbereidend wetenschappelijk onderwijs moeten leerlingen vertrouwd gemaakt worden met wetenschappelijke literatuur en de gebruikte begrippen kunnen plaatsen. Begrippen ontwikkelen zich door onderzoek, en het onderwijs moet om actueel te blijven die ontwikkeling volgen. Doormiddel van semigestructureerde interviews met zeven onderzoekers uit diverse vakdisciplines binnen de Life Sciences zijn in dit onderzoek de verschillen in het gebruik van de begrippen geïnventariseerd. De inventarisatie leverde op dat de begrippen ‘erfelijke eigenschap’ en ‘fenotype’ in de verschillende biologische subdisciplines op verschillende wijze worden gebruikt. Ook worden ze door wetenschappers alleen geformuleerd in de context van een genetisch onderzoek.

Het begrip ‘erfelijke eigenschap’ blijkt verwarrend en daardoor slecht bruikbaar omdat het soms onjuist synoniem wordt gebruikt met het begrip ‘genotype’ en daarnaast de suggestie wekt dat eigenschappen kunnen worden ingedeeld in ‘erfelijke’ en ‘niet erfelijke’ eigenschappen.

Inhoudsopgave Blz.

1. Inleiding 4

2. Theoretische basis 5

2.1 Begrip ‘fenotype’ wel of niet synoniem aan het begrip ‘erfelijke eigenschap’ 5

2.2 Verschillen in het gebruik van de termen ‘erfelijke eigenschap’ en ‘fenotype’ 5

a. Zichtbare versus niet zichtbare eigenschappen
b. Eigenschappen op organismeniveau versus op eigenschappen op meerdere organisatie niveaus
c. Variabele versus niet variabele eigenschappen
d. Het geheel aan eigenschappen versus afzonderlijke eigenschappen
e. Omgevingsonafhankelijke eigenschappen versus eigenschappen die mede afhankelijk zijn van omgevingsfactoren
f. Eigenschappen die constant blijven in de ontwikkeling versus eigenschappen die veranderen
g. De eigenschap op organismeniveau versus eigenschappen op lagere niveaus die de kans op of gevoeligheid voor het krijgen van een eigenschap of ziekte beïnvloeden

3. Onderzoeksdoel 7

4. Onderzoeksvraag 7

5. Materiaal en methode 7

5.1 Selectie wetenschappers 7
5.2 Opzet van de interviews 7
5.3 Data-analyse 8

6. Resultaten 8

6.1 Selectie wetenschappers 8

6.2 Interviews 12

6.2.1 Begrip ‘fenotype’ wel of niet synoniem aan het begrip ‘erfelijke eigenschap’ 12

6.2.2 Verschillen in het gebruik van de termen ‘erfelijke eigenschap’ en ‘fenotype’ 15

a. Zichtbare versus niet zichtbare eigenschappen
b. Eigenschappen op organismeniveau versus op eigenschappen op meerdere organisatie niveaus
c. Variabele versus niet variabele eigenschappen
d. Het geheel aan eigenschappen versus afzonderlijke eigenschappen
e. Omgevingsonafhankelijke eigenschappen versus eigenschappen die mede afhankelijk zijn van omgevingsfactoren
f. Eigenschappen die constant blijven in de ontwikkeling versus eigenschappen die veranderen
g. De eigenschap op organismeniveau versus eigenschappen op lagere niveaus die de kans op of gevoeligheid voor het krijgen van een eigenschap of ziekte beïnvloeden

7. Conclusie 24

8. Discussie 24

8.1 Hoe erfelijk moet een eigenschap zijn om het een erfelijke eigenschap te noemen? 24
8.2 Verschillen tussen de wetenschapsdisciplines 26
8.3 Implicaties voor het onderwijs 26
8.4 Plaats in educatief onderzoek 29
8.5 Beperkingen van het onderzoek en advies voor vervolgonderzoek 29

Literatuur 31

Bijlage 1 36

Bijlage 2 37

Dankwoord 40

1. Inleiding

Een belangrijke doelstelling van bèta-onderwijs is het vergroten van wetenschappelijke geletterdheid. Wetenschappelijke geletterdheid is de vaardigheid om wetenschappelijke kennis te gebruiken (OECD, 2003). Het maakt het mogelijk dat mensen wetenschappelijke fenomenen verklaren, nieuwe kennis verwerven en gebruiken. Het laat zien hoe wetenschap ons technologische, intellectuele en culturele milieu beïnvloedt en zorgt dat geïnformeerde burgers zich verbonden weten met wetenschappelijke onderwerpen en kennis krijgen van wetenschappelijke begrippen (Bauer, 1994).

Een onderdeel van de wetenschappelijke geletterdheid is genetische geletterdheid. De moderne ontwikkelingen in het laatste decennia binnen de genetica dragen bij tot een grotere belangstelling en interesse in dit vakgebied. Voor zowel beleidsmakers als burgers is het van belang een standpunt te kunnen innemen en een discussie te kunnen voeren over ontwikkelingen in de moderne genetica (Jennings, 2004). Te denken valt aan technieken als preïmplantatie genetische diagnostiek, nanotechnologie, DNA-scans en genetische modificatie van gewassen (Mook-Kanamori et al., 2010; van Weert, 2002).

Om vraagstukken in de genetica op een juiste manier te interpreteren, is een goed begrip nodig van basale termen in de genetica (Lanie et al., 2004). De Deense botanicus Wilhelm Ludvig Johannsen (1857-1927) introduceerde in 1909 de begrippen 'gen', 'genotype', 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' die nog steeds een centrale rol spelen in de genetica. Interactie tussen genen en omgevingsfactoren bepalen de 'erfelijke eigenschappen', die al of niet samenvallen met het 'fenotype'. Door hun sterke onderlinge samenhang is een goede betekenis van ieder van deze begrippen nodig om genetische informatie juist te interpreteren. Naar de betekenis en definitie van het begrip 'gen' is zowel in de wetenschap (Flodin, 2009; Boujemaa et al., 2010; Stotz et al., 2006) als in de didactiek veel onderzoek verricht (Knippels, 2002). Het blijkt om een abstract en complex begrip te gaan. De betekenis ervan is door voortdurend onderzoek aan verandering onderhevig. Bij leerlingen bestaan veel misconcepten ten aanzien van het begrip 'gen' (Pashley, 1994). Via verschillende didactische organisaties, zoals de 'Reizende DNA Labs' en 'Alles over DNA' is getracht het begrip 'gen' bij leerlingen te verhelderen en zodoende meer betekenis te geven.

In tegenstelling tot de grote aandacht die in de didactiek van de biologie uitgaat naar de begrippen 'gen' en 'genotype', blijven de essentiële begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' onderbelicht. Ter illustratie beperken docenten zich tot tastbare en zichtbare eigenschappen zoals oogkleur, lichaamslengte en huidskleur (Wood-Robinson, Lewis, & Leach, 2000;; Venville & Treagust, 1998). Minder frequent worden eigenschappen besproken die niet direct tastbaar of zichtbaar zijn zoals kleurenblindheid, sikkelcelanemie, antibiotica resistentie en hemofilie (Boujemaa, 2000; Duncan & Reiser, 2007; Martins & Ogborn, 1997). Daarnaast worden Mendeliaanse voorbeelden in leerboeken sterk vereenvoudigd door een deterministische weergave (De Ruijter, 2009; Forissier & Clément, 2003). Een voorbeeld als 'een gen voor blauwe ogen' wekt het vermoeden dat één enkel gen verantwoordelijk is voor een uiterlijke eigenschap (Jiménez-Aleixandere, 2014; Allen, 2003; Flodin, 2009), terwijl kenmerken of ziektes die het gevolg zijn van één gen mutatie relatief zeldzaam zijn (Offner, 2011; Lewis & Kattmann, 2004). Veel eigenschappen zijn afhankelijk van meer dan één gen (Barnes & Mertens, 1976; Fogle, 1990) en ook kan één gen meerdere eigenschappen beïnvloeden (Dupré, 2008).
Onderbelichting en versimpeling van begrippen kan tot didactische problemen lijden. Creese (2005) toont aan dat de vereenvoudiging van de inhoud van begrippen ten koste gaat van de samenhang in de gedachtegang. Door een sterk vereenvoudigde en te smalle inhoud van de begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' zien leerlingen mogelijk niet het verband tussen erfelijke eigenschappen, en alles wat zij op andere gebieden leren, zowel binnen het desbetreffende vakgebied als bij andere disciplines. Zo realiseren zij zich mogelijk niet dat de verschillende stappen bij de celdeling, ook betrekking hebben op het fenotype. Hiermee gaat de samenhang in biologische kennis verloren (Duncan & Reiser, 2007; Knippels, 2002). Ook kan het onvolledige begrip minder goed ingezet worden in afwegingen en beslissingen in vraagstukken met een genetische achtergrond (Palmer & Sainfort, 1993) en onderschatten zij het belang van omgevingsfactoren bij de expressie van het genotype (Shaw et al., 2008).

Gezien de onderbelichting en versimpeling van de begrippen fenotype en erfelijke eigenschap in het onderwijs, wijkt de betekenis mogelijk af van wat in onderzoek in de levenswetenschappen gebruikelijk is. Om te weten welke wetenschappelijke kennis relevant is voor leerlingen is het noodzakelijk eerst de actuele betekenissen die toegeschreven worden aan deze begrippen in de biologische praktijken te kennen, waarna gezocht kan worden naar een didactische

structuur bruikbaar in een curriculum (didactische transpositie). Het onderzoek heeft tot doel de actuele inhoud van de begrippen 'fenotype' en 'erfelijke eigenschappen' in kaart te brengen.

2. Theoretische basis

2.1 Begrip 'fenotype' wel of niet synoniem aan het begrip 'erfelijke eigenschap'

'Fenotype' wordt in de literatuur wel omschreven als de uiterlijke expressie van iemands genotype, of de uiterlijke eigenschappen van een organisme, die bepaald worden door de genen (Wojczynski & Tiwari, 2008). Het 'fenotype' wordt ook gezien als de interactie van genen met zijn omgeving (Martin in Machalek & Martin, 2010), of als alle biologische verschijningsvormen, waaronder chemische, structurele en gedragskenmerken, die we kunnen waarnemen bij een organisme, maar zijn genetische samenstelling uitsluit (Churchill, 1974). De definities tonen de nauwe samenhang tussen het 'fenotype' en 'genotype'. W. Johannsen (1909) was de eerst die hiertussen een duidelijk onderscheid maakte. Hij kwam tot dit onderscheid op grond van het gegeven dat individuen die genetisch identiek zijn in hun uiterlijke kenmerken toch kunnen variëren. Dergelijke fenotypische verschillen schreef hij toe aan de invloed van uitwendige omstandigheden op het genotype. Volgens Johannsen is 'fenotype' de som van alle 'erfelijke eigenschappen', waarbij een 'erfelijke eigenschap' een kenmerk is die in een bepaalde mate biologisch overerfbaar is. Hierbij zijn de begrippen 'fenotype' en 'erfelijke eigenschap' dus niet synoniem. Het is onduidelijk of huidige wetenschappers, docenten, leerlingen en leerboeken aan beide termen eenzelfde betekenis toekennen. Dit onderzoek wil meer duidelijkheid verschaffen in de betekenis van de begrippen 'erfelijke eigenschappen' en 'fenotype'.

2.2 Verschillen in het gebruik van de termen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype'

De betekenis van de termen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' in het biologieonderwijs verschilt in een aantal punten van de betekenis in biologisch onderzoek.

a. Uiterlijk zichtbare versus niet zichtbare eigenschappen/processen

Naast uiterlijk zichtbare eigenschappen schaart men onder de Life Sciences ook inwendige kenmerken, processen en mechanismen onder de noemer 'erfelijke eigenschappen' en/of 'fenotype' (Bearden & Freimer, 2006). Voorbeelden zijn de productie van insuline en serotonine (Wojczynski & Tiwari, 2008), de kleur van het peritoneum van hagedissen (Porter, 1967) en chemische signalen van bloemen (van Doorn, 1997). Leerlingen in het middelbaar onderwijs lijken zich bij de term erfelijke eigenschap te beperken tot uiterlijk zichtbare of fysieke eigenschappen (Thomas, 2000; Wood-Robinson, Lewis & Leach, 2000; Venville & Treagust, 1998).

b. Eigenschappen op organismeniveau versus op eigenschappen op meerdere organisatie niveaus

Wetenschappelijke artikelen passen de begrippen 'erfelijke eigenschappen' en 'fenotype' niet toe op één organisatieniveau, maar op diverse organisatieniveaus: op moleculair- (eiwitten, hormonen, enzymen) (Wojczynski & Tiwari 2008) op cellulair-, op weefsel-, orgaan- en op lichaamsniveau (Roseman et al., 2006; Dupré, 2008; Duncan, Rogat & Yarden, 2009). Ook de sociobiologie maakt voor gedrags- en psychische kenmerken gebruik van de begrippen 'erfelijke eigenschappen' en 'fenotype' (Machalek & Martin, 2010; Goldberg, 1993; Churchill, 1974). In het onderwijs worden de begrippen doorgaans op één organisatieniveau besproken en dan vooral op het organismeniveau. (Duncan & Reiser, 2007).

c. Het geheel aan eigenschapen versus afzonderlijke eigenschappen

Bij de introductie van het begrip genotype, werd dit gedefiniëerd als het geheel aan genen of allelen (Dunn, 1965). In de loop der tijd veranderde en verbreedde de betekenis van het begrip zich doordat wetenschappers ook afzonderlijke combinaties van genen en allelen gingen beschouwen als een genotype. Eén set allelen binnen een individu kon als genotype worden aangegeven. Eenzelfde definitieverschuiving vond mogelijk plaats bij het begrip fenotype. Niet langer hoeft een fenotype te

bestaan uit het geheel, de optelsom, van alle erfelijke eigenschappen, maar het kan ook één afzonderlijke, individuele erfelijke eigenschap zijn (van Draanen, 2015). In dat geval is een erfelijke eigenschap synoniem aan het fenotype.
Onduidelijk is of huidige wetenschappers het begrip fenotype alleen gebruiken voor het geheel aan erfelijke eigenschappen of de term ook toekennen aan individuele eigenschappen. Niet eenduidige definities zijn verwarrend en kunnen bij leerlingen leiden tot een verminderd genetica begrip (Slisko & Dykstra, 1997).

d. Variabele versus niet variabele eigenschappen

Biologische fenomenen die voor ieder levend organisme gelden en onder invloed staan van de genen, spreken minder tot de verbeelding en worden vaak niet gezien als een erfelijke eigenschap of een fenotype (Bodmer, 1997). Voorbeelden van zulke eigenschappen zijn het hebben van een hart, de aanmaak van hemoglobine en het omzetten van glucose. Veel onderzoek lijkt zich te focussen op variabele eigenschappen, niet variabele worden niet gezien als een fenotype. Ook leerlingen in het onderwijs lopen de kans niet variabele eigenschappen te beschouwen als eigenschappen die geen erfelijke component hebben. Daardoor beperken leerlingen mogelijk hun beeld van erfelijke eigenschappen tot Mendeliaans overervende varianten in eigenschappen (Venville & Treagust, 1998; Shaw, Van Horne, Zhang, & Boughman, 2008; Gericke et al., 2014).

e. Omgevingsonafhankelijke eigenschappen versus eigenschappen die mede afhankelijk zijn van omgevingsfactoren

Het gebruik van de begrippen ‘erfelijke eigenschap’ en ‘fenotype’ voor eigenschappen waar naast genetische factoren omgevingsfactoren een rol spelen, lijkt niet eenduidig.
Bij karaktereigenschappen zoals sportiviteit of muzikaliteit spelen omgevingsinvloeden een belangrijke rol. Leerlingen beschouwen deze eigenschappen waarbij de genetische invloeden niet zo gemakkelijk zichtbaar zijn mogelijk meestal niet meer als een ‘erfelijke eigenschap’ of ‘fenotype’.

f. Eigenschappen die constant blijven in de ontwikkeling versus eigenschappen die veranderen

Het gebruik van de begrippen ‘erfelijke eigenschap’ en fenotype voor eigenschappen die tijdens de ontwikkeling veranderen is niet eenduidig. Eigenschappen met een erfelijke basis kunnen in de loop der tijd veranderen. Hierbij kan gedacht worden aan lactose-intolerantie die op volwassen leeftijd kan verdwijnen of aan diabetes type II (Maechler & Wollheim, 2001). Ook kunnen haar- en oogkleur door de jaren heen veranderen (Christensen, 2000; Imesch, Wallow, & Albert, 1997). Verschijnselen die tijdens het leven kunnen veranderen, worden door leerlingen niet altijd erkend als een ‘erfelijke eigenschap’ of ‘fenotype’. Ze stellen mogelijk deze begrippen eerder gelijk aan uiterlijke kenmerken die zij bij zichzelf herkennen, passend bij hun eigen leeftijd.

g. De eigenschap op organismeniveau versus eigenschappen op lagere niveaus die de kans op of gevoeligheid voor het krijgen van een eigenschap of ziekte beïnvloeden

Of de kans op het krijgen van een eigenschap of ziekte wel of niet tot een ‘erfelijke eigenschap’ en/of ‘fenotype’ gerekend wordt, bestaan mogelijk verschillen. Een afwijkend gen vergroot vaak de kans, maar of het fenotype daadwerkelijk ontstaat, hangt van veel factoren af. De kans op het krijgen van een ziekte wordt soms gemeten aan een verhoogde/verlaagde concentratie biomarkers of is soms alleen bekend uit statistische gegevens. Voorbeelden zijn cholesterolgehalte, fosfaatgehalte en ijzergehalte. Volgens Wojczynski & Tiwari (2008) is het begrip ‘fenotype’ hiervoor te beperkt. Zij introduceren daarom de term endofenotype, een tussenniveau tussen gen en fenotype. Een biomarker die met zekerheid iets zegt over het krijgen van een ziekte of afwijking kan een endofenotype genoemd worden. Volgens Gottesman & Gould (2003) kan een endofenotype neurofysiologisch, biochemisch, endocrien, neuroanatoom, of cognitief van aard zijn. Waarschijnlijk zijn leerlingen nog onvoldoende op de hoogte van biomarkers en de kans op het krijgen van afwijkingen waardoor ze niet worden beschouwd als ‘erfelijke eigenschappen’ en/of ‘fenotype’.

Bovenstaande punten geven aan dat er een onderscheid kan bestaan in de invulling en betekenis van de begrippen ‘erfelijke eigenschap’ en ‘fenotype’. Dit onderzoek gebruikt deze punten als referentie om verschillende vakdisciplines met elkaar te vergelijken. Zij komen terug in de onderzoeksmethodes.

3. Onderzoeksdoel

Gezien genoemde educatieve en communicatieve problemen, is een goede definitie en invulling van de begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' van belang. Er ontbreekt een heldere basis van waaruit deze begrippen uitgewerkt kunnen worden om de didaktiek van de genetica te ontwikkelen waarin deze begrippen een goede plek krijgen.
Naar deze ontbrekende kennis dient zowel in de praktijk van het geneticaonderwijs als in de wetenschappelijke praktijk onderzoek te worden verricht. Voor de praktijk van het onderwijs zal in parallelle onderzoeken de interpretatie van de begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' door leerlingen onderzocht worden (Koers, in voorbereiding) en worden bestudeerd hoe biologieleerboeken deze begrippen behandelen (van Draanen, 2015).

Voor het onderzoek naar de betekenis van de termen 'fenotype' en 'erfelijke eigenschap' in diverse praktijken, worden wetenschappers die in hun vakgebied gebruik maken van deze begrippen geraadpleegd. Het is de verwachting dat tussen verschillende vakdisciplines de begrippen niet eenduidig zijn en verschillend gehanteerd worden. Evolutionair biologen, moleculair biologen, plantenveredelaars, biomedische wetenschappers, dierwetenschappers en ecologen geven mogelijk verschillende inhoud en betekenis aan de begrippen 'erfelijke eigenschap' en fenotype. Het doel is de verschillen in kaart te brengen, om van daaruit een oordeel te kunnen formuleren over de inhoud en betekenis binnen het biologieonderwijs.

4. Onderzoeksvraag

De onderzoeksvraag luidt: "Welke betekenis kennen verschillende onderzoeksgebieden binnen de Life Sciences toe aan de begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype'?"

5. Materiaal en Methode

Om de reikwijdte van de betreffende begrippen in de verschillende gebieden van de Life Sciences te beschrijven, zijn onderzoekers uit meerdere vakgebieden binnen de Life Sciences geselecteerd en bevraagd. Eerst is een vooronderzoek gedaan naar welke vakgebieden hiervoor in aanmerking komen. Op basis hiervan zijn subdisciplines geselecteerd waaruit een onderzoeker is bevraagd wat betreft het gebruik, de betekenis en definitie van de begrippen erfelijke eigenschap en fenotype.

5.1 Selectie wetenschappers

Alle artikelen uit de jaargang 2013-2014 van Bionieuws waarin onderzoeken met gen-eigenschap relaties beschreven staan, werden geanalyseerd om na te gaan welke subdisciplines dit betrof . Hierbij werd o.a. genoteerd of de eigenschap uit het onderzoek biochemische, fysiologische of morfologische van aard was, of de eigenschap correleert aan een DNA sequentie, wat de onderzoeksvraag was en of daarbij omgevingsfactoren betrokken werden (*Bijlage 1*). Vanuit de eerste analyse werd onderzocht of hiervan groepen te formeren waren met een gelijksoortig gebruik van de relatie gen-eigenschap, met als doel uit elke groep een onderzoeker te benaderen.

5.2 Opzet van de interviews

Eerst is een aantal pilot-interviews bij medestudenten en genetische onderzoekers uitgevoerd om een valide en betrouwbare vragenlijsten te ontwikkelen (*Bijlage 2*). In de semigestructureerde interviews werden onderstaande vragen zoals ook beschreven in de theoretische achtergrond opgenomen en waar nodig vertaald naar de context van de subdiscipline.

- Bestaat er een onderscheid in de betekenis tussen de begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' in uw vakgebied en zo ja, welke?
- Zijn er verschillen in het gebruik van de term erfelijke eigenschap/fenotype in uw vakgebied?

Subvragen:

a. Worden niet zichtbare eigenschappen/processen met het begrip 'erfelijke eigenschap/fenotype' aangemerkt?
b. Op welk(e) organisatieniveau(s) wordt een 'fenotype/erfelijke eigenschap' beschreven? Wordt dit expliciet gekoppeld aan deze begrippen?
c. Wordt voor verschijnselen van organismen waarin geen sprake is van varianten, het begrip 'fenotype/erfelijke eigenschap' gehanteerd, of aangegeven dat ook deze verschijnselen onder invloed staan van genen?
d. Wordt met het begrip 'fenotype/erfelijke eigenschap' het geheel van eigenschappen van een organisme bedoeld of ook individuele eigenschappen?
e. Hoe wordt voor verschijnselen waarbij omgevingsfactoren een grote invloed hebben het begrip 'fenotype/erfelijke eigenschap' gehanteerd?
f. Worden verschijnselen die tijdens het leven kunnen veranderen, met het begrip 'erfelijke eigenschap/fenotype' aangemerkt?
g. Wordt voor de kans op het krijgen van een bepaalde eigenschap of ziekte, het begrip 'fenotype/erfelijke eigenschap' gehanteerd? Welke kenmerken worden in dat geval geïdentificeerd als zijnde typisch voor die eigenschap of ziekte?

5.3 Data-analyse

Alle interviews werden op schrift gesteld en ondergebracht in een schema. Vervolgens werden de uitspraken nauwkeuriger en in detail met elkaar vergeleken op inhoud, welke uitspraken komen overeen en welke niet, om zodoende erachter te komen hoe en in welke context de desbetreffende onderzoekers de begrippen 'erfelijke eigenschap en 'fenotype' gebruiken. Het eindproduct is een beschrijving van de overeenkomsten en verschillen tussen de verschillende Life Sciences wat betreft de betekenis van de begrippen erfelijke eigenschap en fenotype. In de discussie zal worden teruggekomen op de betekenis hiervan voor het geneticaonderwijs.

6. Resultaten

6.1 Selectie wetenschappers

In totaal zijn 68 artikelen uit Bionieuws (2013-2014) geanalyseerd. Wetenschappers uit de diverse wetenschapsdiscipline die gen-eigenschap relaties beschreven in Bionieuws, waren op basis van hun onderzoeksvraagstelling te categoriseren in vijf groepen (*Tabel 1*):

Groep 1
De onderzoekers uit deze groep richtten zich op de vraag: "Is er een genetische basis voor een bepaalde eigenschap?" Zij maakten voornamelijk deel uit van gedragsbiologie, neurologie en psychologie/tweelingonderzoek. Het type eigenschappen waar zij onderzoek naar verrichtten waren psychologische fenomenen of gedragskenmerken. Doorgaans werden de bestudeerde eigenschappen niet expliciet gekoppeld aan een specifieke DNA sequentie. Omgevingsinvloeden betrokken zij nauw bij het onderzoek om te achterhalen welk deel van de variatie genetisch en welk deel omgevingsbepaald is.

Groep 2
Deze groep onderzoekers stelden zich de vraag: "Welk gen is of welke genen zijn betrokken bij het ontstaan van een eigenschap?" Onder deze categorie vielen met name medisch biologen en medisch genetici.
Het type onderzochte eigenschappen waren ziektes/afwijkingen of interne regulatie mechanisme. Eigenschappen koppelden zij expliciet aan een specifiek gen of DNA sequentie. Een voorbeeld hiervan zijn genoom-brede associatie studies waarbij zij onderzochten of er verschillen zijn in gen-sequenties tussen patiënten en niet patiënten. Hierbij werden plaats en ligging van de genen bepaald. Omgevingsfactoren werden daarbij zoveel mogelijk uitgesloten.

Groep 3
Deze groep onderzoekers gingen uit van een genetische basis voor een bepaalde eigenschap. Zij wisten welke genen daarbij betrokken zijn en waar deze zich bevinden. Het onderzoek had tot doel te achterhalen wat de ontwikkelingsprocessen in het organisme zijn die tot een bepaalde eigenschap leiden. Hun onderzoeksvraag luidde dan ook: "Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van een eigenschap?" Vertegenwoordigers behoorden tot de ontwikkelingsbiologie. De onderzochte

eigenschappen waren meestal interne regulaties of psychologisch-/gedragskenmerken. De bestudeerde eigenschappen werden expliciet gekoppeld aan een genetisch begrip of specifiek gen. Zij betrokken omgevingsfactoren bij het ontstaan en de ontwikkeling van een kenmerk.

Groep 4
Evenals bij groep drie waren wetenschappers bekend met de betrokken DNA sequenties bij een bepaalde eigenschap. Maar het onderzoek richtte zich voornamelijk op de eiwit-/moleculaire processen in een cel ten gevolgen van mutaties. Hun onderzoeksvraag luidde: "Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van eiwitten op micro- of cellulair niveau?" Vertegenwoordigers waren afkomstig uit de moleculaire-/celbiologie. De onderzochte eigenschappen waren interne regulaties en werden expliciet gekoppeld aan een genetisch begrip of specifiek gen. Omgevingsfactoren werden bij de expressie van een kenmerk niet of nauwelijks betrokken.

Groep 5
Wetenschappers onderzochten de evolutionaire aanpassing/mutatie van een kenmerk of gen. Zij stelden zich de vraag: "Waarom of hoe verandert een eigenschap of gen in de loop van de evolutie?" Wetenschappers maakten deel uit van de evolutiebiologie, ecologie, fylogenie, milieuwetenschappen en marine biologie. Eigenschappen die zij als fenotype kenmerkten waren uiterlijke kenmerken of interne regulatie mechanismes. De invloed van omgevingsfactoren speelden een prominente rol binnen hun onderzoek. Op basis van onderzoeksinteresse valt de groep wetenschappers op te splitsen in twee verschillende categorieën:

a) De onderzoeksinteresse gaat uit naar de fenotypische verandering per generatie. Wat is de functie van de eigenschap, waarom is zij evolutionair voordelig en hoe ontwikkelt een kenmerk zich onder invloed van omgevingsinvloeden? Zelden beschreven zij een specifiek gen.
b) De onderzoeksinteresse gaat uit naar de genetische verandering per generatie. Wat is het effect van een gen-mutatie op de evolutionaire verandering van een kenmerk? Eigenschappen schreven zij toe aan een specifiek gen of DNA sequentie(s).

Niet alle onderzoeken zoals beschreven in BioNieuws konden in deze categorieën worden ondergebracht. Van de 75 artikelen waren 68 in deze categorieën te plaatsen. Omdat in groep 1 niet overduidelijk één vakdiscipline overheerste, is er voor gekozen om twee vakdisciplines te interviewen te weten behavioral genetics en gedragsbiologie. Groep 5 bevatte twee categorieën, uit elke categorie is één onderzoeker geïnterviewd. Dit maakte dat er in het onderzoek zeven interviews zijn afgenomen. De volgende vakdisciplines werden ondervraagd:

1. Behavioral genetics
2. Gedragsbiologie
3. Medisch biologie
4. Ontwikkelingsbiologie
5. Cellulair- moleculair biologie
6. Evolutiebiologie
7. Paleo-/milieubiologie

De geselecteerde onderzoekers uit de diverse vakdisciplines zijn:

1. Hoogleraar genetics and wellbeing, aan de Vrije Universiteit Amsterdam. Behavioral genetics
2. Universitairdocent gedragsbiologie aan de Universiteit Utrecht. Onderzoek naar hommels en bijenkolonies
3. Docent en onderwijs innovator aan de opleiding Biomedische Wetenschappen in het UMC Utrecht.
4. Hoogleraar en universitairdocent ontwikkelingsbiologie aan de Universiteit Utrecht. Onderzoek cel-cel-communicatie en de specificatie van cellen in de vroege embryonale ontwikkeling.
5. Universitair docent en coördinator aan de Universiteit Utrecht. Interesse in moleculen, werking van eiwitten, DNA, medicijnen, oorzaken van ziekten en de gevolgen van een virusinfectie.
6. Promovendus en docent aan de Universiteit van Utrecht, Docent Biologie, Environmental Biology, Ecology and Biodiversity. Onderzoeker van het Amazonegebied.

7. Universitair docent en verbonden aan de faculteit aardwetenschappen en geowetenschappen aan de Universiteit Utrecht. Marine Psychologie, Paleoceanography. Onderzoek naar klimaatverandering in het verleden van het paleoceen en eoceen, tussen 65 en 35 miljoen jaar geleden.

Tabel 1. Schematische weergave van de groepen op basis van type onderzoeksvraag.

Groep	**1**	**2**	**3**	**4**	**5**
Type onderzoeksvraag	In hoeverre wordt de variatie van een kenmerk verklaard wordt door genetische verschillen?	Welk gen is of welke genen zijn betrokken bij het ontstaan van een kenmerk?	Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van een eigenschap?	Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van eiwitten op micro- of cellulair niveau?	*Waarom of hoe verandert (a) een kenmerk of (b) een gen in de loop van de evolutie?*
Symbolische weergave	Kenmerk → genetisch?	*Kenmerk → welk(e) gen(en)?*	Kenmerk ? ← bekend gen (op weefsel- en organisme-niveau)	Kenmerk ? ← bekend gen (op cel- en molecuul-niveau)	*5a* *Kenmerk* ←---→ *Kenmerk* ↕ *5b* *gen* ↕ *gen*
Vakdisciplines	Behavioral genetics en gedragsbiologie	Medisch biologen en medisch genetici	Embryo-/ontwikkelingsbiologie en neurologie	Moleculaire-/celbiologie	Evolutiebiologie, ecologie, fylogenie, milieuwetenschappen en marine biologie
Type kenmerk aangeduid als fenotype*	Psychologische-/gedragskenmerken	Ziektes/afwijkingen of interne regulaties	Interne regulatie of psychologisch-/gedragskenmerk	Interne regulatie	5a: Uiterlijk 5b: Interne regulatie
Kenmerk correleert aan een specifiek gen of genetisch begrip	Nee	Ja	Ja	Ja	5a: Nee 5b: Ja
Betrekken omgevingsfactoren bij onderzoeksvraag	Ja	Nee	Ja	Nee	Ja
De dimensie tijd speelt een rol	Nee	Nee	Nee	Nee	Ja

* Categorieën volgens De Ruijter (2009)

6.2 Resultaten interviews

6.2.1 Begrip 'fenotype' wel of niet synoniem aan het begrip 'erfelijke eigenschap'

Zes van de zeven wetenschappers maakten een onderscheid tussen de begrippen erfelijke eigenschap en fenotype. De nummers geven aan om welke wetenschapper het gaat.

> *Interviewer: Maakt u een onderscheid tussen het begrip fenotype en het begrip erfelijke eigenschap?*
>
> *1: "Ja, heel duidelijk. Is ook echt iets heel anders naar mijn idee."*
>
> *5: "Ja dat is echt totaal wat anders."*

In de argumentatie over dit onderscheid bestonden onderlinge verschillen over de voorwaarden die gesteld worden aan het begrip erfelijke eigenschap en fenotype. Meningsverschillen waren er over het wel of niet overerfbaar zijn en het zichtbaar/meetbaar zijn van eigenschappen (*Tabel 2).*
Zo werd door sommige wetenschappers gesteld dat een erfelijke eigenschap altijd genetisch moet overerven en dit bij een fenotype geen vereiste is.

> *4: "Erfelijke eigenschappen zijn dingen die doorgegeven worden aan het nageslacht terwijl fenotype de verschijningvorm is die niet doorgegeven hoeft te worden aan het nageslacht"*
>
> *1: "Een erfelijke eigenschap is een eigenschap waarbij genetische factoren een rol spelen. Maar genetische factoren hoeven niet altijd een rol te spelen bij het fenotype, zoals bijvoorbeeld bij het wel of niet religieus zijn. Tweelingonderzoek wijst uit dat daar in ieder geval de genetische invloed heel laag is. Religie zal je nooit aanduiden als een erfelijke eigenschap maar het is wel een fenotype."*

Andere wetenschappers stelden juist dat een erfelijke eigenschap niet *zichtbaar of meetbaar* hoeft te zijn. Een erfelijke eigenschap kan niet tot expressie komen terwijl er wel een erfelijke component aanwezig is en wordt doorgeven aan de volgende generatie. Of het fenotypisch wordt hangt af of het tot uiting komt.

> *5: "Een erfelijke eigenschap is niet noodzakelijkerwijs zichtbaar en een fenotype moet zichtbaar of meetbaar zijn. Een erfelijke eigenschap is dus elke mutatie. Maar of je het kunt zien of meten is maar de vraag, dan praten we echt over een fenotype."*
>
> *5: "Drager zijn is een vorm van erfelijke eigenschappen. Je kunt dus wel een eigenschap hebben die overerfbaar is maar die hoeft helemaal niet zichtbaar te zijn en zorgen voor een ander fenotype. Het is een vorm van een erfelijke eigenschap die alleen maar tot uiting komt, tot fenotype komt, als je een partner hebt die ook drager is van datzelfde gen of van een vergelijkbare erfelijke eigenschap waardoor die twee eigenschappen samen een zichtbare uitkomst geven in de kinderen of kleinkinderen."*
>
> *6: "Als een kenmerk onderhevig is aan een bepaalde sequentie DNA dan is het natuurlijk wel een erfelijke eigenschap, want dat geef je door aan jouw nakomelingen. Als je kijkt naar recessieve genen in jouw DNA, dan dragen wij allemaal genen met ons mee die bij ons misschien geen probleem zijn. Maar op het moment dat wij gekoppeld worden aan iemand met diezelfde erfelijke eigenschappen zorgt die combinatie in eens wel voor problemen. Of het fenotypisch is hangt af of het tot uiting komt ja of nee. Want als ik wel dat genetische materiaal met me meedraag maar bij mij gebeurt er niks mee omdat het recessief is, komt het niet tot uiting en zie je het eigenlijk niet, dan is het geen fenotype. Het zit dan wel in mijn genotype maar het is geen fenotype."*

In plaats van het onderscheid te verklaren tussen fenotype en erfelijke eigenschap, maakten twee wetenschappers vooral een onderscheid tussen fenotype en genotype. Zij lieten erfelijke eigenschappen vallen onder het begrip genotype. Terwijl één wetenschapper expliciet duidelijk maakte dat een erfelijke eigenschap niet het genotype is.

> *2: "Ja 'erfelijke eigenschappen' zijn de genen, terwijl het fenotype een combinatie is van genen en de omgeving.*

7: "Erfelijke eigenschappen schuil ik onder het genotype."

5: "Een gen is geen eigenschap. Een gen is een stukje DNA en dat is wat het is."

Eén wetenschapper maakte helemaal geen onderscheid tussen de begrippen fenotype en erfelijke eigenschap.

3: "Nee voor mij is een fenotype hetzelfde als een erfelijke eigenschap."

Tabel 2: Voornaamste onderscheid tussen erfelijke eigenschap en fenotype volgens wetenschappers van verschillende wetenschapsdisciplines

Subdiscipline	Maakt een verschil tussen erfelijke eigenschap en fenotype	Moet zichtbaar /meetbaar zijn		Moet genetisch overerfbaar zijn	
		Fenotype	Erfelijke eigenschap	Fenotype	Erfelijke eigenschap
Tweelingonderzoek	Ja	✓	✓	0	✓
Gedragsbiologie	Ja	✓		✓	
Medisch biologie	Nee	✓	✓	✓	✓
Ontwikkelingsbiologie	Ja	✓		0	✓
Moleculaire biologie	Ja	✓	0	✓	✓
Evolutiebioloog	Ja	✓	0	0	✓
Paleo-/milieubioloog	Ja	✓			

Legenda

✓ = Een vereiste voorwaarde
0 = Geen vereiste voorwaarde
Leeg vlak = Doet geen uitspraak

Twee wetenschappers concludeerden dat zij het begrip 'erfelijke eigenschap' eigenlijk niet willen gebruiken. Zij gaven aan het een verwarrend begrip te vinden. Het suggereert namelijk dat eigenschappen kunnen worden ingedeeld in erfelijk en niet erfelijk. Maar dit onderscheid vinden zij niet reëel. Iedere eigenschap bevat namelijk een genetische component. Een wetenschapper verwoordde dit expliciet.

1: "Erfelijke eigenschap zou ik niet gebruiken. Ik vind het een veel verwarrender term, omdat er eigenlijk niks is dat geen erfelijke eigenschap is. Het geeft een soort indeling aan dingen die niet waar is."

1: "Het begrip erfelijke eigenschap is eigenlijk geen goed begrip. Tenzij je alles een erfelijke eigenschap noemt, maar dan heeft het geen waarde meer."

3: "Het woord erfelijke eigenschap is veel beperkter dan fenotype en zou wat mij betreft de prullenbak in moeten."

2: "Het kan niet zo zijn dat er eigenschappen zijn die 100% door de omgeving bepaald worden want er zijn altijd genen bij betrokken."

Verschillende wetenschappers droegen wel voorbeelden aan van eigenschappen die hoofdzakelijk cultureel en niet genetisch overerven zoals religie of de zang van vogels. Maar zij nuanceerden dit door aan te geven dat ook voor eigenschappen die heel hoog erfelijk zijn, er altijd wel een percentage erfelijkheid bij de overerving betrokken is.

> *1: "Genetische factoren hoeven niet altijd een rol te spelen bij het fenotype. Of je religieus bent bijvoorbeeld."*
>
> *1:" Omgeving doet er altijd toe, zelfs voor het minst erfelijke. Van religie kun je zeggen dat daar de genetische invloed laag is maar niet helemaal nul want daar speelt persoonlijkheid ook een rol in, of je vatbaar bent voor religie of niet en persoonlijkheid heeft wel weer een erfelijke component."*
>
> *6: "Kijk maar naar 'taal' of 'zang bij vogels'. Dat zijn ook componenten die absoluut fenotypisch zijn. Maar die hoeven helemaal niet gelinkt te zijn aan het genotype. Ja misschien dat de ruwe versie wel gelinkt is aan het genotype omdat de mogelijkheid om te kunnen zingen genotypisch gelinkt is. Maar wat er dan daadwerkelijk uitgekraamd wordt is afhankelijk van de culturele overerving of van de ouderzorg."*

Twee wetenschappers meenden dat de term fenotype eigenlijk alleen relevant gebruikt kan worden op het moment dat de verschillende verschijningvormen gecorreleerd worden met variatie in het DNA. Andere eigenschappen zoals cultureel gedrag, waar de genetische component voor overerving nihil is, beschouwden zij niet als een fenotype. Het woord fenotype heeft voor hen alleen maar betekenis in de context van een genetisch onderzoek.

> *3: "Fenotype is een woord dat komt uit een beroepscontext of wetenschappelijke context. Mensen die dit type studies doen, koppelen* variatie in het DNA *aan iets in een hoger organisme niveau. Die mensen zullen het begrip fenotype gebruiken en andere mensen niet. Op het moment dat je in de context van genetisch onderzoek verkeert, kun je bijvoorbeeld een bepaald gedrag een fenotype noemen. Maar dat wil niet zeggen dat iedere keer als je gedrag bestudeert je dat een fenotype noemt. Een gedragsbioloog is daar helemaal niet mee bezig."*
>
> *3: "Het gaat erom welke twee dingen je met elkaar in verband wil brengen. Eén is altijd DNA je genotype, en dat andere is 'iets' waar variatie in zit. Dat 'iets' hangt van je onderzoeksvraag af en is dus je fenotype."*
>
> *3: "Zodra het iets is wat je wilt bestuderen in relatie tot variatie in het DNA mag je het van mij een fenotype noemen."*
>
> *4: "Voor mij is een fenotype iets dat is gekoppeld aan erfelijkheid, aan het DNA en hoe dat tot expressie komt onder normale omstandigheden."*
>
> *4: "Gedrag dat cultureel is doorgeven, bijvoorbeeld het wassen van aardappels door apen, noem ik geen fenotype. Maar slakken waarbij het gedrag gekoppeld is aan één gen zou ik wel typeren als een fenotype."*

Eén wetenschapper gaf aan dat in zijn vakgebied de term fenotype bijna niet gebruikt wordt omdat het niet mogelijk is om een fenomeen te correleren met het DNA. Maar het begrip wordt wel gebruikt wanneer de genetische verwantschap ter discussie staat.

> *7: "Het is voor ons niet zo relevant om de term fenotype aan een eigenschap te koppelen. Want wat wij zien is wel het fenotype maar wij kunnen het genotype niet zien."*
>
> *7: "Soms heb je een morfologisch continuüm tussen dingen waarvan je denkt dat ze misschien wel twee soorten zijn. Dan is het zeer de vraag in hoeverre heb je nu twee soorten of heb je iets van fenotypische plasticiteit waardoor je verschillende expressies krijgt, verschillende vormen van wat uiteindelijk één biologische soort was. En die discussie speelt wel in de micropaleontologie."*

6.2.2 Verschillen in het gebruik van de termen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype'

a. Zichtbare eigenschappen versus niet zichtbare eigenschappen

Alle wetenschappers gaven aan dat fenotype de uiterlijke of zichtbare verschijningvorm is van een organisme.

> *1: "Fenotype is de buitenkant bij wijze van spreken"*
>
> *2: "We kijken naar de uiterlijke verschijningvormen wanneer je het hebt over het fenotype, dus datgene wat je ziet in het dier."*
>
> *6: "Fenotype is hetgeen wat naar buiten wordt gebracht, hoe wij eruit zien, hoe sterk je bent, hoe snel je bent, hoe je je gedraagt in de populatie."*

Maar over de interpretatie van de 'uiterlijke verschijningsvorm' was discussie. De één beschouwde het als de buitenkant van een organisme.

> *7: "Ik zou fenotype altijd beschouwen als wat je van de buitenkant kunt observeren. Dus ik zou fenotype niet als iets mechanistisch benaderen."*

Andere betrokken ook interne kenmerken daartoe.

> 4: *"Fenotype wordt al snel alleen morfologisch gekeken en of er uiterlijke kenmerken zijn die anders zijn dan een normaal wild-type allel. Maar we kunnen tegenwoordig steeds beter kijken, we kunnen met moleculaire markers kijken, en dan soms zie je dat er wel degelijk moleculaire veranderingen zijn. De zichtbaarheid van differentiatie kunnen we steeds beter zien door op moleculaire niveau te gaan kijken."*

De interpretatie van zichtbaar breidden de meeste wetenschappers uit tot aantoonbaar of meetbaar. Tot het fenotype rekenden zij niet alleen eigenschappen die zichtbaar zijn met het blote oog, maar ook eigenschappen die getoond kunnen worden met diverse scans, microscopen, RNA detectiemethodes en andere meetapparatuur.

> *5: "Fenotype zijn waarneembare of meetbare karakters of eigenschappen van een cel of organisme. Het kan waarneembaar of meetbaar zijn. Als het meetbaar is hoeft het nog niet zichtbaar te zijn. PSA-gehalte kan meetbaar zijn, maar niet zichtbaar. Mijn hypothalamus kan klein zijn, dit is niet zichtbaar maar wel meetbaar."*
>
> *1: "Fenotype is iets wat je kunt meten bij mensen of dieren. Maar dan wel zo breed dat het kan gaan van hartslagvariatie, sportgedrag, haarkleur tot aan lichaamslengte. Dus de hele range van complex naar niet complex."*

Volgens drie wetenschappers spreekt men in de wetenschap over 'geen fenotype' wanneer op een lager organisatie niveau wel zichtbare verschillen zijn maar op een hoger organisatie niveau geen zichtbare of meetbare verschillen te vinden zijn die relevant zijn voor het onderzoek van de betreffende wetenschapper.

> *5: "Wat ik zelf wel slordig of storend vind is dat mensen, en dat gebeurt elke dag en elke minuut, als mensen zeggen: 'het heeft geen fenotype' Met de uitdrukking 'het heeft geen fenotype' bedoelen ze te zeggen dat ze geen fenotype hebben afwijkend van het wild type, ze hebben geen zichtbare afwijking van het gemiddelde."*
>
> 3: *"Ze zeggen vaak die muis heeft 'geen fenotype' wanneer ze knock-out muizen op allerlei mogelijk manieren hebben onderzocht maar geen variatie of zichtbaar verschil hebben gevonden en geen fenomeen hebben kunnen vinden die gecorreleerd kan worden aan het feit dan het gen kapot is"*
>
> 5: *"Ik ken wel studies waarbij ze een mutatie hebben aangebracht en vervolgens drie jaar hebben besteed om een fenotypische verandering te meten. Ze zijn daar soms niet in geslaagd. Dan is de conclusie er is 'geen fenotype'."*

6: "Sommige wetenschappers gebruiken het begrip niet correct omdat ze alleen kijken naar dat deel van het fenotype dat voor hen interessant is. Maar eigenlijk is fenotype een heel breed onderwerp. Wanneer medisch biologen zeggen dat een muis geen fenotype heeft is dat in mijn ogen niet correct want de muis heeft wel een uiting; hij is toch wit of bruin, dus dan heeft hij een fenotype. Misschien niet het fenotype waarin je geïnteresseerd in bent maar hij heeft wel degelijk een fenotype."

b. Eigenschappen op organismeniveau versus op eigenschappen op meerdere organisatie niveaus

Tot op welk organisatieniveau de begrippen fenotype of erfelijke eigenschap reiken, bestond onder wetenschappers geen consensus. Vier wetenschappers gaven aan dat het mogelijk was om eigenschappen tot aan het laagste organisatieniveau te beschouwen als een fenotype.

1: "Genexpressie zelf kan je ook als fenotype beschouwen. Als je kijkt naar genexpressiepatronen van tweelingen bijvoorbeeld, zie je dat het genexpressiepatronen van eeneiige tweelingen meer op elkaar lijkt dan het genexpressieprofiel van twee-eiige tweelingen."

3: "Genexpressie zou je al een fenotype kunnen noemen. Met genexpressie bedoel ik hoeveel m-RNA wordt aangemaakt. Als je zegt dat van één variant in een bepaald gen een bepaalde hoeveelheid m-RNA wordt aangemaakt en bij een andere variant veel minder m-RNA wordt aangemaakt, dan vergelijk je dus de variatie in dit gen met de variatie in de hoeveelheid m-RNA bij dat gen, dan is m-RNA je fenotype."

5: "Tot het fenotype behoren ook moleculaire expressievormen of patronen waar je soms op zoek moet naar hoe je die zichtbaar kunt maken. Het fenotype kan zijn dat twee vliegjes van dezelfde moeder een verschillend RNA tot expressie brengen."

6: "De levels van transcriptie kunnen ook een fenotype zijn. De hoeveelheid transcriptie of bepaalde eiwitten die afgeschreven worden zijn ook allemaal fenotypen. Als jij bepaalde eiwitten afscheidt en iemand anders doet dat niet, dan is dat een verschil in fenotype."

Eén wetenschapper gaf aan hierover niet eerder nagedacht te hebben. In de praktijk koppelde hij dieperliggende organisatieniveaus niet aan de begrippen fenotype of erfelijke eigenschap. De vraag zette hem tot nadenken.

Interviewer: "Beschouwt u inwendige- mechanisme of kenmerken op een dieperliggend organisatieniveau ook als een fenotype of 'erfelijke eigenschap'?"

4: "Oe, dat is een moeilijke. Uhm… ja, dat is een hele goeie vraag. Daar denk ik meestal niet zo over na. Ik geef wel aan dat afhankelijk van de genen, het genotype van wat je meekrijgt, je bepaalde mogelijkheden of grenzen hebt en binnen de grenzen van je genetische mogelijkheden er variatie mogelijk is onder invloed van hoe gezond je leeft, of je veel of weinig sport, of je rookt enz. Dit benoem ik wel maar koppel dat niet meer aan het begrip fenotype. Ja grappig, je zet me aan het denken… dat is goed."

Ook gaf één wetenschapper aan dat het fenotype betrekking kan hebben op een populatie, terwijl wetenschappers uit andere disciplines aangaven eigenschappen op populatieniveau niet als een fenotype te beschouwen.

Interviewer: Wanneer u naar het fenotype kijkt, kijkt u dan op populatieniveau of op individueel niveau?

2: "Ik kijk op populatieniveau als je kijkt naar een bijenvolk."

6: "Het fenotype van een populatie wordt bepaald door het gemiddelde van de fenotypes van de individuen van die populatie. Bijvoorbeeld een successie-stadium zou ik niet als een fenotype beschouwen. Want het zijn de individuen die zich reproduceren en het zijn de individuen in de populatie die de variatie bepalen."

Eén wetenschapper merkte op dat er binnen de wetenschap ook discussie bestaat over de vraag of ook de producten van gedrag tot het fenotype gerekend kunnen worden. Het fenotype beperkt zich dan niet tot het organisme zelf maar het resultaat van zijn gedrag wordt onderdeel van het fenotype, volgens Dawkins gedefinieerd als het 'extended phenotype'.

6: "De uitkomsten van gedrag kunnen door sommige mensen ook beschouwd worden als onderdeel van een fenotype. Dawkins zei dat naast gedrag zelfs de producten van het gedrag, dus bijvoorbeeld de dam van bevers, een fenotype is."

c. Het geheel aan eigenschappen versus afzonderlijke delen

De begrippen fenotype en erfelijke eigenschappen worden door wetenschappers zowel gebruikt om het totaal aan eigenschappen aan te geven, als om afzonderlijke/individuele eigenschappen mee te beschrijven. Je kunt fenotype dus op verschillende manieren gebruiken, voor het geheel of voor een deel van het organisme.
Twee wetenschappers gaven aan dat zij de term fenotype voornamelijk gebruiken voor het totaal van eigenschappen van een organisme.

2: "Ik kijk heel erg naar het organismeniveau en eventueel populatieniveau. Als je naar het organismeniveau kijkt dan heb je het over de totale verschijningvorm."

4: "Ik zie fenotype meer als geheel van eigenschappen."

Andere wetenschappers gebruiken het begrip fenotype ook om afzonderlijke/individuele eigenschappen mee te beschrijven.

1: "Fenotype gebruik ik ook voor individuele eigenschappen. Als ik het in mijn college heb over oogkleur heb, dan is dat een fenotype, als ik het over haarkleur heb is dat een fenotype en als ik het over sportgedrag heb is dat een fenotype."

5: "Wij praten over oogkleur, een individuele eigenschap, dan kan ik het woord fenotype gebruiken. Maar het begrip fenotype kan ook gebruikt worden voor het totaal aan eigenschappen van een organisme."

6: "Fenotype gebruiken we ook voor individuele eigenschappen. Vanwege zoals je dit noemt 'mosaic evolution'. Onze ledematen en ons brein zijn twee afzonderlijke kenmerken die beide fenotypisch zijn maar vanuit een ander evolutionair vraagstuk zijn ontstaan en zijn daarom wel hele andere kenmerken. Dus ik beschouw fenotype niet als een verzameling van alle kenmerken maar het zijn wel alle kenmerken. Alle kenmerken zijn in feiten wel fenotypisch maar ik kan ze wel los van elkaar trekken want ik kan er een ander gewicht aangeven of een ander kenmerk aangeven, door het onderscheid te maken tussen een fenotypisch kenmerk dat plesiomorf is en een fenotypisch kenmerk dat apomorf is. Dus je kunt ze wel uit elkaar halen."

Eén wetenschapper merkte op dat het gedeelte wat men een fenotype noemt, gecorreleerd is aan een type organisme. Bij meercellige organismen worden individuele cellen niet snel aangeduid als een fenotype, in tegenstelling tot het eencellige organisme.

5: "Het begrip fenotype wordt niet zo vaak gebruikt of beschreven voor een individuele cel. Met fenotype bedoelen we eigenlijk het hele organisme. Maar bij een eencellige organisme zoals een gist, kun je wel van een fenotype spreken."

Eén wetenschappers stelde heel expliciet als voorwaarde dat een fenomeen pas een fenotype genoemd mag worden op het moment dat het de focus is van iemands interesse of onderzoek. Het is dan niet belangrijk of het gaat over het totaal aan eigenschappen of om afzonderlijke/individuele eigenschappen. Het begrip fenotype wordt gebruikt om het te onderzoeken mechanisme te onderscheiden en te beschrijven.

3: "Fenotype kan eigenlijk alles zijn wat je zou kunnen vaststellen als een fenomeen waarin je geïnteresseerd bent."

3: "Het fenomeen waarna je geïnteresseerd bent, moet je kunnen isoleren om te kunnen spreken over fenotype."

d. Variabele versus niet variabele eigenschappen

De begrippen erfelijke eigenschap en fenotype werden door wetenschappers gebruikt om biologische variatie aan te duiden.

Voor de wetenschappers was variatie zelfs de belangrijke voorwaarde voor het gebruik van de begrippen 'fenotype' of 'erfelijke eigenschap'. Wanneer het onderzoek zich niet focust op variatie in een eigenschap, is de terminologie ook niet relevant.

> *1: "Een genetische eigenschap wordt pas interessant voor een onderzoeker als er verschillen zijn."*

> *3: "Het woord fenotype heeft alleen maar functie in de context van type onderzoek waar variatie in het DNA vergeleken wordt met variatie in iets anders. Dat wij allebei een hart hebben heeft natuurlijk een relatie met dat we allebei DNA hebben, want ergens in de ontwikkeling zit een plan voor dat hart. Maar het heeft geen enkele zin om het hart fenotype te noemen als je niet zo een studie aan het doen bent. Wat wel kan is bijvoorbeeld de grootte van het hart, mensen hebben allemaal verschillende groottes van het hart of de verdikking van een hartspier, koppelen aan variatie in het DNA. Dan is de grootte van het hart of dikte van de hartspier het fenotype."*

> *3: "Het gaat altijd over variatie. Is de variatie die je ziet in dat wat jij interessant vindt, op de een of andere manier deels of geheel te verklaren uit variatie die je in het DNA aantreft? Als je het DNA van heel veel mensen gaat sequensen en je vergelijkt dat, je zet bijvoorbeeld alle lichaamslengtes op een rij van alle punten waarop het DNA varieert, dan ga je vanuit de statistiek proberen of er correlaties te vinden zijn. Dat is het type onderzoek waar de termen fenotype en genotype relevant zijn."*

Twee wetenschappers verklaarden zelfs dat er eigenlijk altijd sprake is van variatie c.q. verschillen tussen organismen.

> 1: *"Eeneiige tweelingen zijn elkaars kloon, maar die zijn eigenlijk op niks precies hetzelfde."*

> 1: *"Eigenlijk kan je bij alles wat je meet ook verschillen tussen mensen vinden die niet zo erg vanzelfsprekend zijn. Bijvoorbeeld blauwe ogen zijn nooit zomaar blauw."*

> *5: "Wat is nu variabel? Het kan niet zo zijn dat een eiwit ontbreekt, zelfs niet het meest onbenullige eiwit wat ik kan bedenken. Want mensen kunnen niet zonder dat eiwit. De meest onbenullige eiwitten zijn ook de meest basale eiwitten die voorkomen bij onze voorouders. Een eiwit heeft zelden tot nooit nul activiteit. Als het nul activiteit heeft dan overlijdt iemand al snel in de baarmoeder."*

e. Omgevingsonafhankelijke eigenschappen versus eigenschappen die mede afhankelijk zijn van omgevingsfactoren

Alle wetenschappers geven aan dat een fenotype of een erfelijke eigenschap altijd uit zowel een genetisch component als een omgevingsafhankelijke component bestaat. Het doet er eigenlijk altijd allebei toe. Zelfs voor hoog erfelijke componenten zijn er altijd wel enige omgevingsfactoren van belang en voor het minst erfelijke is de genetische invloed nooit helemaal nul. Het gebruik van de begrippen fenotype of erfelijke eigenschap voor omgevingsonafhankelijke eigenschappen, eigenschappen die alleen genetisch bepaald zijn, komt onder wetenschappers dan ook niet voor. Zij illustreerden aan de hand van voorbeelden vanuit hun wetenschapsdiscipline op welke manier de omgeving invloed uitoefent op het fenotype. Zij benadrukten hierbij de nauwe samenhang en wisselwerking tussen genen, omgeving en fenotype.

> *1 "Omgevingsfactoren kunnen heel ver terug gaan. Soms moet je bij eeneiige tweelingen terug gaan naar de prenatale omgeving. Dat kan door een wel of niet goede placentafunctie of door de ligging van het embryo in de baarmoeder, of door allerlei andere factoren waardoor zij net iets van elkaar verschillen. Fenotype gebruiken wij altijd, onafhankelijk van hoe hoog de erfelijke component is en hoe hoog de omgevingsfactor is."*

> *4: ''De mogelijkheden die je hebt worden bepaald door je genen, wat daar uiteindelijk uitkomt als fenotype hangt af van een heleboel factoren. Aan de invloed van omgevingsfactoren op het fenotype besteed ik zelfs een heel college. Ik leg uit wat onder invloed van medicijnen tijdens de ontwikkeling van het embryo allemaal verkeerd kan gaan, de ontwikkeling van embryo's kan beïnvloeden, waardoor ze een afwijkende vorm gaan krijgen, dus een fenotypisch probleem krijgen."*

5: "Er zal altijd wel een genetische invloed zijn. Maar ik kan moeilijk zeggen dat bijvoorbeeld muzikaliteit gekoppeld kan worden aan een bepaald stukje DNA. Ik ben ervan overtuigd dat als Mozart geen muzikale ouders had gehad het maar de vraag is of zijn muzikaliteit tot uiting zou zijn gekomen. Dan zou het fenotype zijn dat hij geen muzikaliteit heeft. Het is dus zeker een interactie van de genen met de omgeving. Het totaal leidt tot een fenotype. "

5: "Er zijn eigenschappen die pas in combinatie met een ander gen of in combinatie met de omgeving, leiden tot een zichtbare eigenschap. We zijn erachter gekomen dat sommige mensen een stukje van een bepaald eiwit missen. Hoe zijn we erachter gekomen? Niet omdat die mensen ziek of afwijkend waren. Nee, we zijn erachter gekomen omdat later bleek dat ze anders reageren op hiv-infectie. Dus het fenotype wordt pas meetbaar door de hiv-infectie. Maar daarvoor hadden ze dat natuurlijk al. Ze hebben een iets ander eiwit dan wij waarschijnlijk, maar het fenotype wordt pas zichtbaar na een hiv-Infectie."

6: "Alle dingen hangen samen met elkaar en juist met de omgeving want het is de omgeving die ingrijpt; het is natuurlijke selectie die vanuit de omgevingsdruk ingrijpt op de variatie en die variatie is weer onderhevig aan het fenotype."

6: "Er zijn genoeg voorbeelden vanuit de evolutiebiologie waaruit blijkt dat de omgeving een belangrijke invloed heeft op het fenotype." Je kunt bijvoorbeeld door competitie een verschuiving krijgen van het fenotype. Disruptieve selectie komt voor wanneer de omgevingscondities individuen bevorderen die beide kanten van de extremiteit hebben in hun fenotype. Dus de omgeving is onontbeerlijk, het kan een enorme impact hebben."

Bij genome-wide association studies worden de omgevingsinvloeden juist zoveel mogelijk uitgesloten. De fenotypische verschillen worden verklaard door het zoeken naar variatie in het DNA. Maar ook bij dit type studies geeft de desbetreffende wetenschapper aan dat de omgeving altijd invloed zal hebben op het fenotype.

3: *"Bij genome-wide association studies kijken ze of je de variatie in een grote groep mensen, bijvoorbeeld hoeveel schizofrenie ervoor komt, kunt correleren met variatie in het DNA. Dan definieer je een ziektebeeld los van waar dat allemaal door veroorzaakt wordt."*

3 "Er is niets dat helemaal voorkomt uit het DNA…… Erfelijke borstkanker is een mono-genetische ziekte als het gaat om die BRCA1 en BRCA2 genen. Met mono-genetisch bedoelen we dat alle variatie die je kunt tegenkomen in die ziekte te verklaren is door variatie in één gen. Maar dan is dat gen nog steeds niet alles bepalend of je wel of niet ziek wordt. Je hebt dan nog steeds een kans van 60 tot 80 % dat je ziek wordt dus 20 tot 40 % kans dat je niet ziek wordt. Of je de ziekte krijgt hangt ervan af of je een aantal andere mutaties erbij krijgt gedurende het leven. Die kans is vrij groot dat het gebeurt maar het hoeft niet perse. Dus het zijn de aanvullende mutaties die nodig zijn om de fout die je al hebt te laten uitgroeien tot borstkanker. Maar dat is vaak een toevalsfactor."

Eén wetenschapper verklaarde dat een eigenschap die volledig genetisch bepaald is en niet door omgevingsinvloeden verandert, geen fenotype is maar een genotype.

2: "Bloedgroep zou naar mijn inzien een 100% genetische eigenschap zijn. Die verandert niet in de loop van je leven. Voor mij is een bloedgroep een genotype en geen fenotype. Wanneer ik een bloedgroep zie ga ik er vanuit dat deze 100% genetisch bepaald is."

De theorie en de praktijk willen nog wel eens met elkaar verschillen. Wetenschappers zijn daar niet altijd consequent in. Zo gebruikte één wetenschapper het begrip niet in de wetenschappelijke praktijk om omgevingsinvloeden mee aan te duiden. Zij concludeerde dat binnen haar vakdiscipline omgevingsinvloeden wel een belangrijke component zijn om de verschillende verschijningvormen mee te verklaren maar dat zij hierbij niet of nauwelijks gebruik maakte van het begrip fenotype.

2: "In het bijenonderwijs leg ik uit dat bijen weliswaar een genotype en genetische eigenschappen hebben, maar het is de omgeving die misschien nog wel een veel belangrijkere invloed heeft over de kwaliteit van het bijenvolk. Bij de omgeving kun je denken aan het weer, de dracht en de imker zelf die alle een belangrijke rol spelen. Met het begrip fenotype kun je aangeven en verklaren dat je rekening moet houden met de omgeving."

2: "Ik betrek heel erg omgevingsfactoren bij mijn onderzoek maar ik zeg niet dat deze daardoor 'het fenotype' bepalen. Daarmee bedoel ik niet dat omgevingsfactoren geen invloed hebben en dat ze wel degelijk het fenotype als zodanig beïnvloeden. Maar het begrip fenotype gebruik ik dan niet."

2: "Omgeving speelt bij nurture-gedragingen een hele belangrijke rol. Dan heb ik het over omgevingsprocessen waarbij natuurlijk leerprocessen een rol spelen. Ik gebruik dan niet het begrip fenotype. Dat vind ik wel interessant naar aanleiding van je vragen maar ik gebruik daar in ieder geval niet de term fenotype."

Eén onderzoeker draaide het om. Hij gebruikte het begrip fenotype niet om aan te geven hoe de omgeving invloed heeft op het organisme, maar wel of de verschijningvorm van het organisme iets kan zeggen over het milieu. Binnen zijn discipline werd het begrip fenotype nauwelijks gebruikt, enkele wanneer het ging over de fenotypische plasticiteit van dinoflagellaten (eencelligen met een flagel, BD).

7: "Wij kijken hoe je de fenotypische plasticiteit van dinoflagellaten kunt gebruiken om iets te zeggen over hoe de milieucondities waren. De verschijningsvorm van een cyste blijkt bijvoorbeeld afhankelijk te zijn van temperatuur en zoutgehalte in het zeewater van deze gebieden. Wij draaien die relatie dus om; als we een bepaalde cyste vorm terugvinden dan weten we bijvoorbeeld dat het er zout en warm geweest moet zijn in plaats van zoet en koud."

Tijdens de interviews spraken wetenschappers geregeld over epigenetica wanneer het over de invloed van de omgeving op het fenotype ging. Epigenetisch onderzoek richt zich op veranderingen in gen-functie zonder dat er veranderingen optreden in DNA sequenties. Het DNA blijft dus hetzelfde maar kan, onder andere door invloeden van buitenaf, zodanig gemodificeerd worden dat het al dan niet of in meerdere of in mindere mate wordt afgelezen. Een veel gebruikte methode om de modifactie van DNA te kwantificeren is het meten van DNA methylatie.

1: "Naast het ontrafelen van gen-omgevingscorrelatie verwacht ik ook veel van de ontwikkelingen op het gebied van epigenetica."

2: "Wat ook steeds meer een rol gaat spelen in het gedragsonderzoek zijn de epigenetische factoren. Want de omgeving gaat steeds meer een rechtstreekse rol spelen op de genen, waardoor je epigenetische effecten gaat krijgen. Dat je op die manier effecten kunt krijgen wordt steeds belangrijker. Dus dat omgevingsfactoren het fenotype beïnvloeden zal in het onderwijs steeds meer ter sprake komen".

5: "Je kunt zeggen dat genetica + epigenetica maakt fenotype."

6: "Wat ook steeds meer in opmars is, is overerving via epigenetica. Dus verschillen in fenotypische variatie hoeft niet ten grondslag te liggen aan andere DNA sequenties maar kunnen wel overerfbaar zijn vanwege de methylgroep die aan het DNA gekoppeld worden. Methylatie kan geïnduceerd worden door de omgeving. De directe invloed vanuit de omgeving leidt dan tot een ander fenotype."

f. Eigenschappen die constant blijven in de ontwikkeling versus eigenschappen die veranderen tijdens het leven

Eigenschappen kunnen tijdens het leven veranderen. Wetenschappers verschilden van mening of de begrippen erfelijke eigenschap of fenotype ook voor dit type eigenschappen worden gebruikt. Eén wetenschappers gaf aan dat in theorie de begrippen erfelijke eigenschap of fenotype gebruikt zouden kunnen worden voor eigenschappen die veranderen tijdens het leven.

6: "Het zijn ook kenmerken die tot uiting komen. Dat ze onderhevig zijn aan verandering dat veranderd niets aan het feit dat het nog steeds een fenotype is."

Maar tussen de theorie en de wetenschappelijke praktijk bestaan verschillen. Zo dachten wetenschappers er verschillend over of een ziekte als diabetes type 2, wat in principe een eigenschap is die tijdens het leven ontstaat, te beschouwen is als een fenotype.

Interviewer: "Beschouwt u diabetes type 2 die kan ontstaan op later leeftijd als een fenotype?"

4: "Nee, ik zie dit niet als een fenotype. Ik zie het als een ziekte. Dat heeft in dit geval te maken met veroudering, de onmogelijkheid om hormonen te maken. Dat vind ik een natuurlijk proces. Dus het genotype blijft hetzelfde. Je zou het als een fenotype kunnen beschouwen maar zo zie ik het zelf niet. Ik zie het als een ziekte die ontstaat, en sommige ziektes zijn het gevolg van invloeden van buitenaf, van factoren van buitenaf zoals ongezond eten, roken of te veel drank."

4: "Voor mij is een fenotype een uiting van het genotype en niet iets dat ontstaat onder invloed van externe factoren en daardoor een ziekte veroorzaakt. Dus ik zie een ziekte niet zo zeer als een fenotype."

Volgens een andere wetenschapper is diabetes type 2 geen 'erfelijke eigenschap' omdat zij niet erfelijk is, maar hij/zij beschouwde deze ziekte wel als een 'fenotype'.

5: "Diabetes/suikerziekte hoeft geen erfelijke eigenschap te zijn. Kijk als jij op latere leeftijd suikerziekte ontwikkelt dan is dat vaak een afweerreactie die ontspoort. Maar dat is niet erfelijk in de zin dat je kinderen ook suikerziekte ontwikkelen. Nee, die kunnen misschien op latere leeftijd ook suikerziekte ontwikkelen maar dat hoeft niet perse. Maar diabetes type 2 kan wel een fenotype zijn. Je kunt fenotypes onderscheiden die niet direct zichtbaar hoeven te zijn maar dat ze op termijn wel zichtbaar worden. Dat zou kunnen."

Wetenschappers merkten op dat eigenschappen die veranderen alleen maar relevant zijn als zij het onderwerp van het onderzoek zijn. De beschrijving van de onderzoekspopulatie is daarbij van belang.

3: "Het is niet zinnig of zelfs onjuist om de ziekte diabetes type 2 een fenotype te noemen als dat niet in de context staat van onderzoek. Je selecteert mensen en noemt het fenotype bijvoorbeeld mensen die op hun twintigste die bepaalde ziekteverschijnselen hebben. Het gegeven dat die mensen dat tien jaar daarvoor niet hadden en misschien over tien jaar ook niet meer, is voor dat onderzoek niet relevant. Maar je zou ook kunnen zeggen mijn fenotype is: 'je hebt diabetes op je twintigste en op je veertigste is het weg'. Van alle mensen die dat hebben gaan we het DNA bestuderen en kijken of daar een relatie tussen is. Dat is dus steeds de redenering die je opzet."

1: "Het is alleen maar relevant om naar pubertijdsveranderingen te kijken tussen de tien en de twintig en niet bij een groep van 3 tot 6 jarige. Je vindt op die factoren geen verschillen en dus ook geen erfelijke component. Daarom is de beschrijving van je populatie natuurlijk altijd heel belangrijk."

6: "Het hangt er een beetje van af waar je naar kijkt. Als je bijvoorbeeld kijkt naar de hoeveelheid bladeren aan een boom, dat is dat één fenotype. Maar je kunt in principe ook helemaal geen bladeren hebben of je kunt heel veel bladeren hebben of je kunt er tussenin zitten, dan zijn het in feite drie verschillende fenotypes."

g. De eigenschap op organismeniveau versus eigenschappen op lagere niveaus die de kans op of gevoeligheid voor het krijgen van een eigenschap of ziekte aangeven

Biomarkers zoals PH waardes en PSA gehalte zijn vormen van eigenschappen op lagere organisatie niveau die een kans op of gevoeligheid voor het krijgen van een eigenschap of ziekte aangeven. De meeste wetenschappers gebruiken daarvoor niet het begrip fenotype of hebben hier nog nooit over nagedacht.

Interviewer: "Hanteert u voor eigenschappen op lagere niveaus die de kans op het krijgen van een bepaalde eigenschap of ziekte aangeven, zoals een PSA-waarde, het begrip 'fenotype'?"

2: *"Nee, ik denk het niet."*

4: *"Poe.. dat is een hele goeie. Daar denk ik meestal niet zo over na."*

7: *"Nee, daar zijn we helemaal niet mee bezig."*

Volgens een andere wetenschapper zijn biomarkers wel een fenotype omdat zij een manifestatievorm zijn van een ziekte. De kans op het krijgen van een ziekte mag niet worden beschouwd als een fenotype maar eerder als een beschrijving van een proces waarmee eventueel een nieuw fenotype kan ontstaan.

5: "PSA-gehalte mag je van mij ook een fenotypische marker noemen."

5: "Het proces waarmee een fenotype kan ontstaat is iets anders dan een fenotype. Je hebt het over een verhoogde of verlaagde kans ten gevolgen van een gen-variant, een genotypisch allel. Verschillende allelen kunnen leiden tot meetbare of zichtbare veranderingen. Zij kunnen leiden tot een fenotype maar dat hoeft niet altijd zo te zijn."

Volgens één onderzoeker kon de kans op het krijgen van een eigenschap of ziekte wel beschouwd worden als een 'erfelijke eigenschap' mits het onderhevig is aan een bepaalde DNA sequentie.

6: "Als het risico onderhevig is aan een bepaalde sequentie DNA dan is het natuurlijk wel een erfelijke eigenschap, want datzelfde risico geef je door aan jouw nakomelingen."

Voor twee wetenschappers kan de kans op een ziekte of eigenschap wel een fenotype worden genoemd als deze ook daadwerkelijk een onderdeel vormt van de onderzoeksvraag.

1: "De kans op een ziekte kan een fenotype zijn als je op grond van familieanamnese het risico kunt inschatten. Voor de kans op alzheimer kan je gewoon het APOA1-gen typeren en zodra je dat kunt meten wordt het een fenotype."

3: "Wat je een fenotype noemt hangt helemaal af van de vraagstelling. De variatie in de kans dat je een hartinfarct krijgt ten opzichte van het DNA dat je hebt, als je het zo formuleer, dan is de kans dat je een hartinfarct krijgt je fenotype. Dus als de kans op een hartinfarct het fenotype zou willen laten zijn, dan moet je meten hoe vaak het aantal hartinfarcten voorkomt en rechtstreeks correleren aan het DNA. Maar als je de PSA-waardes meet en die correleert aan het DNA, dan zijn je PSA-waardes je fenotype. En dat een verhoogde PSA-waarde weer een verhoogde kans geeft op prostaat kanker, dat is dan weer een volgende stap, eigenlijk een ander onderzoek."

Eén wetenschapper hanteerde het begrip endofenotype wanneer een eigenschap op een hoger organisatieniveau te complex is om het direct te meten maar via een tussenstap, met een eigenschap op een lager organisatie niveau, zoals een bio-marken, wel aantoonbaar is.

1: *"Een fenotype is iets complex omdat het nu eenmaal aan de buitenkant zit. Als je een stap terug gaat, naar EG, MRI of reactietijd, iets wat gerelateerd is aan het fenotype waarin je geïnteresseerd bent, maar ook duidelijk een biologische basis heeft, dan noemen wij dat een endofenotype. Er zijn hele strikte richtlijnen voor een endofenotoype. Het moet fenotypisch gerelateerd zijn aan het fenotype waar je naar kijkt, het moet genetisch gerelateerd zijn dus het moet een genetische correlatie hebben en het moet zelf erfelijk zijn. Ter verduidelijking een voorbeeld over het IQ. Het fenotype IQ is moeilijk en heel complex. Verondersteld wordt dat IQ kan worden gerelateerd aan reactietijd. Reactietijd kun je heel zuiver meten, makkelijk ook met korte experimentjes in een laboratorium. Het idee was dat het gemakkelijker is om de genetische variant van reactietijd te vinden, dan iets te vinden voor het complexe fenotype IQ. "*

Zij gaf ook aan waarom het gebruik van endofenotype in de vergetelheid is geraakt.

1: "Theoretisch werd er gedacht dat het gemakkelijker was om iets te meten wat dichterbij de biologie ligt en daarvoor genen of een gen te vinden. In de praktijk bleek dat niet zo eenvoudig. Het was niet eenvoudig genen voor reactietijd te vinden. Hierdoor is het een beetje in de vergetelheid geraakt. Maar met name in het cognitieonderzoek is er heel veel gebruik van gemaakt."

De andere wetenschappers kenden het begrip endofenotype niet. Na het geven van een definitie dachten zij dit begrip niet te gaan gebruiken en/of beschouwden het niet als een toevoeging in de wetenschapscommunicatie.

5: *"Ik begrijp nu een beetje wat je bedoelt met endofenotype maar ik vind het een beetje kunstmatig."*

6: *"Het begrip is bij ons denk ik niet bekend omdat wij de noodzaak niet zien voor dat onderscheid. In mijn optiek is het misschien handig voor specifieke voorbeelden maar het heeft geen toegevoegde waarde voor het algemene beeld. Het is mogelijk handig om duidelijkheid te scheppen dat het een soort tussenstap is, maar feitelijk is die tussenstap er niet want het is uiteindelijk ook gewoon onderdeel van het fenotype."*

6: *"Ik zou het niet zo snel gebruiken want dan ga ik een onderscheid maken naar wat er biologisch gezien eigenlijk niet is. Communicatiegewijs wel maar biologisch gezien zie ik dat onderscheid niet met fenotype."*

Tabel 3: Het gebruik van het begrip fenotype voor diverse type eigenschappen bij diverse wetenschapsdisciplines

	Type eigenschappen die volgens onderzoekers definieerbaar zijn als een fenotype						
Subdiciplines	*a. Niet uiterlijk kenmerk*	*b. Intern mechanisme*	*c. Gedeelte van een organisme*	*d. Niet variabele eigenschap*	*e. Omgevings-afhankelijke eigenschap*	*f. Eigenschap die veranderd tijdens het leven*	*g. Bio-marker*
Behavioral genetics	-	✓	✓	-	✓	✓	✓
Gedragsbioloog	-		-		✓	✓	-
Medisch bioloog	-	✓	✓	-	✓	✓	✓
Ontwikkelingsbioloog	-		-		✓	-	
Moleculair bioloog	-	✓	✓	-	✓	✓	✓
Evolutionair bioloog	-	✓	✓		✓	✓	✓
Paleo-/milieubioloog	-				✓		

Legenda:

✓ **eigenschap is te definiëren als fenotype**

\- **eigenschap is niet definieerbaar als fenotype**

Leeg = geen uitspraak

7 Conclusie

Uit het beschrijvend onderzoek is naar voren gekomen dat onderzoekers vanuit diverse onderzoeksgebieden binnen de Life Sciences verschillende betekenissen toekennen aan de begrippen 'erfelijk eigenschap' en 'fenotype'. De onderzoekers verschillen van menig of het begrip 'fenotype' wel of niet synoniem is aan het begrip erfelijke eigenschap. Voor één onderzoeker zijn de betekenissen van de begrippen aan elkaar gelijk. Anderen maken wel een onderscheid, maar verschillen van mening over de reden van het onderscheid. De voornaamste criteria waarop hun onderscheid is gebaseerd zijn wel of niet genetisch overerfbaar en wel of niet waarneembaar. Verschillende wetenschappers geven aan de term 'erfelijke eigenschap' verwarrend en daardoor slecht bruikbaar te vinden. Het suggereert volgens hen dat eigenschappen kunnen worden ingedeeld in 'erfelijke' en 'niet erfelijke' eigenschappen en wekt onterecht het vermoeden dat er eigenschappen bestaan die niet erfelijk zijn. Enkele wetenschappers stellen het begrip 'erfelijke eigenschap' gelijk aan het genotype. De begrippen 'erfelijke eigenschap' en 'fenotype' worden door wetenschappers alleen geformuleerd in het kader van een onderzoek. De term fenotype is voor hen alleen relevant op het moment dat de verschillende verschijningsvormen gecorreleerd worden met variatie in het DNA. De onderzoekers blijken de termen fenotype en erfelijke eigenschappen op verschillende manieren en voor verschillende typen eigenschappen te gebruiken.

a. Vrijwel alle disciplines geven aan dat de begrippen toegepast worden voor het beschrijven van zichtbare of meetbare eigenschappen. De aantoonbaarheid verschilt per discipline. Sommige beperken zich tot zichtbaarheid met het blote oog, anderen verfijnen de aantoonbaarheid met behulp van geavanceerdere detectiemethoden zoals microscopen en scans.
b. De organisatieniveaus waarop wetenschappers de termen fenotype of erfelijke eigenschap gebruiken, lopen uiteen van genexpressieniveau tot aan organismeniveau of zelfs populatieniveau.
c. Wetenschappers gebruiken de termen fenotype voor zowel het gehele als voor een gedeelte van het organisme.
d. Alle wetenschappers gaven aan dat er in meer of mindere mate sprake moet zijn van variatie binnen een organisme als men gebruik wil maken van de termen fenotype en/of erfelijke eigenschap.
e. Alle wetenschappers zijn er van overtuigd dat als men gebruik maakt van de termen fenotype en/of erfelijke eigenschap, er altijd sprake moet zijn van zowel een omgevingscomponent als een genetische component. De termen worden niet gebruikt voor omgevingsonafhankelijke eigenschappen.
f. Wetenschappers zijn niet eenduidig in het gebruik van de termen fenotype en/of erfelijke eigenschap over eigenschappen die tijdens het leven kunnen veranderen. Ziektes worden wel of niet gezien als een fenotype of erfelijke eigenschap.
g. De meeste wetenschappers geven aan dat in theorie het begrip erfelijke eigenschap of fenotype kan worden gebruikt voor een biomarker. Of het begrip fenotype of erfelijke eigenschap toepasbaar is voor de kans op het krijgen van een ziekte wordt heel verschillend gedacht.

8 Discussie

8.1 Hoe erfelijk moet een eigenschap zijn om het een erfelijke eigenschap te noemen?

Iedere eigenschap kan in principe een erfelijke eigenschap genoemd worden omdat elke eigenschap wel een erfelijke component met zich meedraagt. De term erfelijke eigenschap moet worden beschouwd als een pleonasme. De indeling 'wel' versus 'niet' erfelijk is geen realiteit. Denkbeeldig kunnen eigenschappen ingedeeld worden op een schaal van heel hoog erfelijk naar heel laag erfelijk. Daartussen in bevinden zich verschillende gradaties.

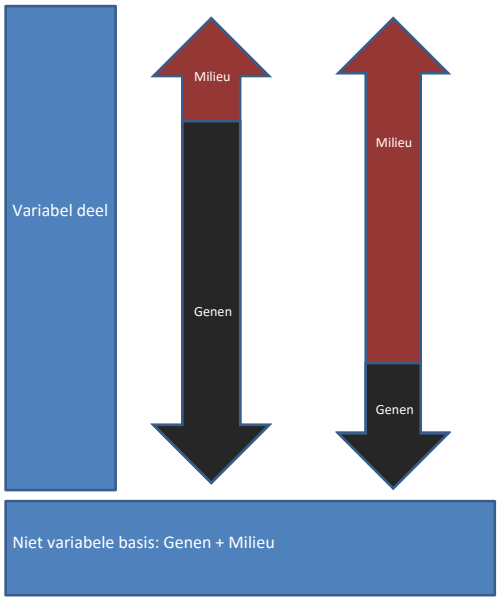
Het probleem bij deze indeling is dat het moeilijk vast te stellen is in welke mate een eigenschap erfelijk is (Sullivan, Kendler & Neale, 2003; Neale & Eaves, 1997). Bij behavioral genetics wordt hiernaar veel onderzoek gedaan (McCartney, Harris & Bernieri, 1990; Rhee & Waldman, 2002). Het blijkt van heel veel factoren afhankelijk te zijn (Bartels & Boomsma 2014; Jasienski, Ayala & Bazzaz, 1997). Het is vaak onduidelijk hoe een eigenschap gelinkt is aan het DNA (Lander & Schork, 1994; Hirschhorn & Daly, 2005). Extra complex is het omdat niet alleen een eigenschap in een bepaalde mate erfelijk is, maar ook zijn omgeving (Bartels, 2014; Plomin, et al., 1977). Er zijn bijvoorbeeld bijna geen omgevingsfactoren die niet een erfelijke component hebben. De sociaaleconomische status die voor een belangrijk deel bepaald wordt door inkomen en opleidingsniveau, wordt beschouwd als een belangrijke omgevingsfactor. Het opleidingsniveau wordt heel sterk gelinkt aan

het IQ en dat is bewezen hoog erfelijk en niet louter een omgevingsfactor. Zo is er eigenlijk voor iedere omgevingsfactor een genetische component. Dit illustreert de complexe en nauwe samenhang tussen omgeving, fenotype en genotype. De mate van overerving kan worden geplaatst in een range, uitgedrukt binnen ruwe marges. Voor mensen die onvoldoende genetisch geschoold zijn, is de mate van overerving moeilijk in te schatten. Dat een hoge bloeddruk te maken heeft met erfelijke factoren, is langzamerhand alom bekend. Maar voor het IQ wordt scholing vaak gezien als de meest belangrijkste component terwijl genetische aanleg wordt onderschat (Bouchard et al., 1990; Bartels et al., 2002).

Een tweede probleem bij een schaalverdeling van hoog naar laag erfelijk, is waar de grens te leggen. Hoe erfelijk moet een eigenschap zijn om het een erfelijke eigenschap of fenotype te noemen? Op welk moment is iets geen erfelijke eigenschap meer? Alle wetenschapsdisciplines lijken zelf ergens op het continuüm een denkbeeldige grens te trekken. De ene wetenschapsdiscipline hanteert scherpere definities dan de ander en legt de grens hoger of lager. Dit verklaart mogelijk de verschillen in het gebruik van de term erfelijke eigenschap tussen de onderzoekers.

Genen bepalen de mogelijkheden en grenzen van een individu (West-Eberhard, 2003). Binnen deze grenzen is er onder invloed van de omgeving en het milieu, variatie mogelijk (Prior et al., 2007; Mitchell et al., 1996; Fuller et al., 2005) . Denkbeeldig is een eigenschap in te delen in een variabel deel en een niet variabel deel (*figuur 1*). Een voorbeeld is de zang van vogels. De ruwe en basale versie van zang is gelinkt aan het genotype omdat de mogelijkheid om te kunnen zingen genotypisch bepaald is. Maar wat voor een melodie een vogel zingt is afhankelijk van de ouderzorg. Hetzelfde geldt bij mensen voor het spreken van een taal. De mogelijkheid om te kunnen spreken is genotypisch gelinkt. Maar in welke taal iemand spreekt erft cultureel over.

Het feit 'dat' vogels zingen, is een niet variabele eigenschap, alle vogels zingen immers. Maar 'wat' een vogel zingt is variabel. Het variabele is mogelijk niet genetische bepaald maar omgevingsbepaald. Het is onjuist de gehele eigenschap (het variabele deel + het niet variabele deel) te betitelen als een niet erfelijke eigenschap. Er wordt bedoeld dat de variatie van de desbetreffende eigenschap niet verklaard kan worden uit genetische variatie.



Figuur 1: Weergave van een erfelijke eigenschap. Een erfelijke eigenschap bestaat uit een niet variabele deel en een variabel deel. Aan de basis ligt een niet variabel deel, beïnvloed door zowel de genen als de omgeving. Daarboven bevindt zich een deel waarin de mate van variatie veel of weinig door genen bepaald kan worden. De linker pijl geeft een erfelijke eigenschap weer die in hoge mate erfelijk bepaald is: het grootste deel van de variatie kan worden verklaard uit genetische variatie. Waar exact de grens ligt is moeilijk vast te stellen. De rechtse pijl is een illustratie van een erfelijke eigenschap die in lage mate erfelijk is: de variatie die men ziet, wordt maar door een klein deel door de genen bepaald. Het is lastig vast te stellen of de zichtbare variatie vooral bepaald wordt door omgevingsvariatie of door genetische variatie.

8.2 Verschillen tussen de wetenschapsdisciplines

Tijdens het onderzoek is het opgevallen dat bij disciplines die verder afstaan van het genetisch onderzoek, en die onderzoek doen naar eigenschappen op hogere organisatieniveaus zoals gedragsbiologen en evolutiebiologen, eigenschappen eerder associëren met erfelijkheid. Voor hun is erfelijkheid en de koppeling aan het DNA niet per se noodzakelijk. Zij houden meer rekening met het complexe web/samenspel van omgeving relaties en verbintenissen. Wetenschappers die werkzaam zijn op lagere organisatieniveaus zoals ontwikkelingsbiologen en medisch biologen leggen er de nadruk op dat eigenschappen rechtstreeks gekoppeld moeten worden aan het DNA om een erfelijke eigenschap genoemd te mogen worden. Is dit niet aantoonbaar, dan is er geen sprake van een erfelijke eigenschap of fenotype. Dit verklaart waarom een ontwikkelingsbioloog ziektes die tijdens het leven ontstaan door allerlei omgevingsinvloeden, niet snel zal associëren met een erfelijke eigenschap. Wanneer ontwikkelings- of medisch biologen het hebben over een erfelijke ziekte, dan gaan de gedachten uit naar mono-genetische ziektes, waarmee ze bedoelen dat alle variaties die ze tegenkomen in een ziekte te verklaren zijn door één gen. Dit verklaart naast de persoonlijke voorkeur en het wetenschapsveld van de onderzoeker voor een belangrijk deel waarom de visie van de leerschool zo bepalend is voor de terminologie die zij hanteren.

Ook hangen de verschillen samen met de ontwikkelingen binnen de genetica (Geraedts, 2005). Genetica is een snel ontwikkelend en groeiend vakgebied en gebruikte begrippen zijn aan verandering onderhevig. Sommige deeldisciplines groeien meer mee met deze ontwikkelingen dan andere. De modernere techniek maakt dat wetenschappers op een dieper organisatie niveau kunnen afdalen waardoor er een verschuiving ontstaat in de mate waarop men iets een erfelijke eigenschap of fenotype noemt.

8.3 Implicaties voor het onderwijs

Bewezen is dat vakleerkrachten weinig weten van taal en vaak weinig affiniteit hebben met taal (Arkoudis & Creese, 2006). Voor vakdocenten is het goed te beseffen dat taal een heel belangrijke component is binnen het onderwijs. Het is mogelijk dat docenten dezelfde definities hanteren als in schoolboeken worden gebruikt maar evengoed kunnen zij geleerde en soms verouderde kennis vanuit hun eigen biologiestudie en/of docentenopleiding overdragen. Voor het leerlingenbegrip is het belangrijk hoe de docenten naar leerlingen toe communiceren (Mercer, 2010). Een groot deel van de leerwinst laat zich vertalen door de interactie tussen docent en leerlingen (Stronge, et al., 2007). Belangrijk is het dan ook dat docenten door na- en bijscholing op de hoogte blijven van de wetenschappelijke ontwikkelingen binnen hun vakgebied, niet alleen inhoudelijk maar ook van de wijze waarop de kennis wordt verwoord. Dit komt de geletterdheid van de leerlingen, maar daarnaast ook de gehele wetenschappelijke geletterdheid ten goede.

Uit het onderzoek is gebleken dat wetenschappers niet direct een kant en klare uitgewerkte mening hebben omtrent de begrippen 'erfelijke eigenschap' of 'fenotype'. De interviewvragen helpen hen hun mening over het gebruik van de begrippen erfelijke eigenschap en fenotype te verwoorden. Hoe zij de begrippen gebruiken blijkt geheel af te hangen van hun interesse en vakgebied en zijn vooral bruikbaar binnen hun eigen onderzoekdiscipline. Uit het onderzoek valt niet rechtstreeks af te leiden naar wat leerlingen uit het middelbaar onderwijs met de betekenis van de begrippen kunnen doen, laat staan wat er precies in de schoolboeken moet komen te staan. Niet de wetenschappers kunnen bepalen welke begrippen in het onderwijs gebruikt moeten worden, het zijn didactici die met een helikopterview hierover een beslissing moeten nemen.

Verwarring term 'erfelijke eigenschap'

Het begrip erfelijke eigenschap blijkt verwarring te geven. Naast dat het onduidelijk is wat nu in een bepaalde situatie precies een erfelijke eigenschap is, wordt het begrip ook herhaaldelijk verward met het begrip genotype. Het blijkt dat het dragerschap van een recessief allel of gen, het genotype, dikwijls synoniem gesteld wordt aan een erfelijke eigenschap.

Het begrip 'erfelijke eigenschap' zal of veel beter moeten worden gedefinieerd, of misschien is het nog beter het begrip niet meer als zodanig in de wetenschappelijke literatuur en het onderwijs te gebruiken. Fenotype levert minder verwarring op en is mogelijk een helderdere term om in het onderwijs te gebruiken. Een consistent gebruik van de term komt de communicatie en educatie ten goede (Slisko & Dykstra 1997). Maar een goede definitie geven voor in het onderwijs is lastig (Woolfolk, Walkup & Hughes, 2008). Het begrip is ingewikkeld en het definiëren daarvan valt buiten het bereik van dit onderzoek. Waar wel wat over te zeggen valt zijn de aspecten waaraan het begrip fenotype moet voldoen Uit de interviews kwam naar voren welke aspecten voor een fenotype moet gelden. Het moet (1) zowel genetische als

omgevingscomponenten bezitten, (2) zichtbaar en/of meetbaar zijn, (3) de focus hebben van de interesse van de onderzoeker, (4) correleren met het DNA en het moet (5) variabel zijn.

Aspecten waaraan het begrip fenotype moet voldoen:

1. *Zowel een genetische als een omgevingscomponent*

Alle wetenschappers gaven aan dat een fenotype altijd bestaat uit zowel een omgevingscomponent als een genetische component. Een eigenschap bestaat nooit uit 100% uit omgevingsfactoren want bij een expressie van een eigenschap zijn altijd genen betrokken. Andersom is een fenotype nooit helemaal genetisch bepaald, anders spreek je over het genotype. Eén wetenschapper dacht dat de bloedgroep mogelijk een voorbeeld was van een eigenschap die 100% door de genen bepaald is en daarom een genotype genoemd kan worden. Deze eigenschap lijkt voor 100% genetisch bepaald te zijn, maar een bloedgroep bestaat uit vele componenten en ook daarbij ontstaan bij de embryonale ontwikkeling tussen eeneiige tweelingen kleine verschillen (van Dijk, Boomsma & Man, 1996). Voor omgevingsinvloeden moet men wel heel ver teruggaan in de vroege ontwikkeling. Milieufactoren kunnen al bij de embryonale ontwikkeling de expressievorm beïnvloeden (Curley, Mashoodh & Champagne, 2011). Het feit dat een fenotype altijd uit zowel een omgevingscomponent als een genetische component bestaat, heeft tot gevolg dat bij de overerving van eigenschappen naar de volgende generatie, beide componenten er altijd toe zullen doen. Ook wanneer het grootste deel van de variatie verklaard kan worden uit genetische variatie, blijven er omgevingsfactoren betrokken (Lunde et al., 2007). Te denken valt aan alle dingen die er mis kunnen gaan bij de embryonale ontwikkeling. Visa versa zal er ook voor eigenschappen waar de variatie sterk milieu bepaald is en de overerving voornamelijk tot stand komt door cultuur, opvoeding of ouderzorg, een genetische component aanwezig zijn.

Fenotype is een veel ingewikkelder begrip dan de aloude formule - fenotype = genen + milieu - weergeeft. De vernieuwde inzichten over modifactie en methylatie van DNA maken dat de betekenis van het fenotype verruimd is (Fraga et al., 2005). Ook andere inzichten in het genetisch onderzoek laten zien dat de formule te beperkt is. Deze formule dekt bijvoorbeeld niet de lading van penetrantie. Penetrantie geeft aan hoe een bepaalde genetische verandering doordringt in het fenotype Er zijn eigenschappen die pas in combinatie met een ander gen of in combinatie met de omgeving, leiden tot een zichtbare eigenschap. Sommige eigenschappen zijn direct en altijd te herkennen en sommige eigenschappen zijn in combinatie of pas op latere leeftijd te herkennen.

In het onderwijs moet de basis worden gelegd voor genetische geletterdheid. Leerlingen moeten beseffen dat niet alles door genen bepaald wordt maar dat naast genen de omgeving een belangrijke rol speelt voor de expressie van genen. Met het begrip fenotype kan men in het onderwijs de nauwe samenhang tussen omgeving, genotype en expressievorm aangeven en verklaren. Daarnaast kan men met het begrip fenotype in het onderwijs een onderscheid maken in manieren van overerving. Naast genetische overerving bestaat er ook overerving door milieu- en omgevingsfactoren zoals culturele-overerving of overerving door ouderzorg (Cavalli-Sforza & Feldman, 1973). De variatie die zo ontstaat wordt fenotype genoemd. De verschillende manieren van erfelijkheid kunnen impact hebben op de fenotypische karakteristieken in een populatie. Voor het onderwijs dient de definitie aangepast te worden aan vernieuwde wetenschappelijke inzichten, waarbij epigenetische effecten niet mogen worden vergeten.

2. *Zichtbaar en/of meetbaar*

De onderzoekers hebben het opvallend vaak over de buitenkant, de uiterlijke verschijningvorm. De wetenschap laat zien dat het fenotype ook gebruikt kan worden om inwendige eigenschappen aan te duiden. Datgene wat zichtbaar is, behoort tot het uiterlijk. Als een onderzoeker 'uiterlijk' bedoelt, dan bedoelt hij iets wat hij zichtbaar kan maken. Datgene wat een wetenschapper zichtbaar kan maken is afhankelijk van de meetmethode en meetinstrumenten die hij gebruikt.

Voor het onderwijs geldt dat leerlingen uiterlijke verschijningvormen interpreteren als dingen die ze aan de buitenkant kunnen waarnemen. Waarneembare verschijningvormen in het inwendige van een organisme moeten ook door leerlingen als zichtbaar of meetbaar en tot het fenotype worden gerekend. Voor het onderwijs geldt dat aan leerlingen goed uitgelegd moet worden dat uiterlijke verschijningsvormen op alle organisatieniveaus kunnen liggen, zelfs tot aan moleculair niveau (Dougherty, 2009).

3. Interesse van de onderzoeker

Wat een fenotype wordt genoemd hangt af van het studieobject en de onderzoeksvraag van de onderzoeker. De onderzoeker bepaalt dus het fenotype. Wetenschapper, onderzoek en fenotype zijn aan elkaar gekoppeld.
Dit verklaart ook waarom het begrip fenotype in de wetenschap zo wisselend gebruikt wordt en het aantal fenotypes oneindig is. Wetenschappers gebruiken het begrip de ene keer voor het totaal en een ander maal voor een gedeelte van een organisme. Het hangt er maar net vanaf in welk type fenomeen een onderzoeker is geïnteresseerd.
Maar wanneer een wetenschapper aangeeft de term fenotype alleen toepasbaar te vinden voor het gehele organisme, zoals ook oorspronkelijk gedefinieerd door Johannsen, en vervolgens in de praktijk aangeeft het begrip fenotype te gebruiken voor een specifiek onderdeel van het organisme, kan men constateren dat het begrip verschillende betekenissen heeft. Kent het genotype het begrip genoom, waarbij de eerste term staat voor een deel van het DNA en de laatste term aangeeft dat het gaat om het totale DNA pakket, bij het fenotype gaat het zowel over het geheel of een gedeelte van erfelijk eigenschappen. Het aantal fenotypes is oneindig en dus niet te vangen in een term.

Deze inconsequentie lijkt in overeenstemming met het gebruik van het begrip in schoolboeken (van Draanen, 2015). In schoolboeken gebruikt men het begrip fenotype zowel voor het gehele organisme als voor individuele eigenschappen afhankelijk van hoe het door wetenschappers in een bepaalde context gebruikt of aangeleverd wordt. Het blijkt moeilijk hierin consequent te zijn. In het onderwijs zal er een beslissing moeten geworden genomen of het begrip fenotype altijd alleen wordt gebruikt voor het gehele organisme, zoals volgens de oorspronkelijke definitie van Johannsen of dat men de term ook kan hanteren voor gedeeltes daarvan, zoals in de wetenschap gebruikelijk is. Het lijkt onzinnig om voor het onderwijs met een lijstje van op zich zelf staande fenotypes te komen. Een betere oplossing is om leerlingen naar verschillende type beroeps- of wetenschappelijke contexten te laten kijken en deze zo mogelijk in het onderwijs te implementeren, zodat leerlingen inzien dat hetgeen wat men een fenotype noemt, afhangt van de onderzoeker en het onderzoeksdoel (Chamany et al., 2008).

4. Correlatie met het DNA

Het begrip fenotype is alleen relevant in een genetisch beroepscontext (Schulze & McMahon, 2005). In dit type studies proberen wetenschappers DNA sequenties te koppelen aan het organisme of variaties in het organisme te correleren aan variaties in het DNA. In studies waarbij eigenschappen niet gecorreleerd kunnen worden aan het DNA, wordt de term fenotype niet gebruikt. Bij aardwetenschappen speelt het DNA nauwelijks een rol en komt het begrip fenotype nagenoeg niet voor.

Het lukt onderzoekers soms niet om zeer complexe eigenschappen, zoals een neurologische of psychische ziekte, te correleren aan variatie in het DNA en de mate van erfelijkheid te bepalen (Plomin, Owen & McGuffin , 1994; Winawer, 2006). Daarom meten zij een hieraan gerelateerd kenmerk dat wel te correleren valt aan het DNA. Dit afgeleide kenmerk is meestal gelegen op een lager organisatieniveau en wordt aangeduid als endofenotype (Schulze & McMahon, 2005). Vooral binnen de vakgebieden van de psychologie en neurologie heeft men het begrip omarmt. In de huidige tijd lijken veel mensen te lijden onder psychische en psychologische stoornissen die alle moeilijk meetbaar zijn. Het is dan ook niet verwonderlijk dat men probeert een aan een stoornis gerelateerde eigenschap te meten die dichter bij de biologie ligt, om zodoende iets kunnen zeggen over de mate en ernst van de stoornis (Rice, Saccone, & Rasmussen, 2001). Deze tussenstap wordt aangeduid met het begrip endofenotype. Het begrip endofenotype lijkt echter niet de oplossing te zijn en doet niet wat men hoopt, namelijk dat endofenotype heel duidelijk gerelateerd kan worden aan de genen. Het laatste woord binnen de wetenschap is hierover nog niet gezegd.

VWO leerlingen moeten beseffen dat het begrip fenotype gekoppeld is aan genetisch onderzoek en afhankelijk is van de vakdiscipline waar het gebruikt wordt. Van belang is dat men rekening houdt met de genetische onderzoekcontext. Hierbij is een goede context – concept benadering in het onderwijs noodzakelijk. Het valt te bezien of het middelbaar onderwijs een betrekkelijk nieuwe term als endofenotype moet gebruiken. Zelfs bij wetenschappers is het begrip niet overal bekend.

5. Variabel

Voor onderzoekers wordt een fenotype alleen gebruikt en is relevant als er sprake is van variatie. Biologische fenomenen zoals het hebben van een hart of het groeien van nagels zijn niet interessant voor een onderzoeker. Onderzoekers werken alleen maar met eigenschappen die variëren en willen deze onderzoeken en verklaren (*het variabele deel in figuur 1*).

Wanneer er geen variatie gevonden wordt tussen het wildtype en de mutant, spreekt men in de wetenschap soms over 'geen fenotype' (Crusio, 2002). Deze aanduiding kan zeer verwarrend zijn omdat er altijd sprake is van variatie, alleen niet zichtbaar/meetbaar op het organisatieniveau waarin de onderzoeker opereert of geïnteresseerd is.

Het onderwijs maakt andere afwegingen en heeft andere belangen dan een onderzoeker. Zij moet leerlingen duidelijk maken dat biologische fenomenen in het organisme altijd onder invloed staan van genen. Leerlingen moeten zich realiseren dat veel structuren en processen die alle individuen hebben, wel degelijk vastliggen in het DNA. Of dat dan een erfelijke eigenschap te noemen is valt te bediscussiëren maar in het genetica onderwijs moet hier wel aandacht aan worden besteed. Het kan in elk geval niet een 'niet erfelijke eigenschap' of 'geen fenotype' genoemd worden.

8.4 Plaats in educatief onderzoek

Er is tot nu toe heel weinig literatuur bekend over hoe de begrippen fenotype en erfelijke eigenschap in de wetenschap gebruikt en gedefinieerd worden. Nachtomy (2007) omschreef op puur theoretische gronden dat het fenotype ook aangeduid kan worden als genexpressie maar hij deed geen onderzoek naar het gebruik van de term in de dagelijkse praktijk van de wetenschap. Mahner en Kary (1997) beschreven dat de staat van het begrip fenotype problematisch is. Zij brachten niet in kaart waar de problemen en verschillen tussen de diverse wetenschapsdisciplines lagen. Eerder onderzoek naar deze begrippen is wel gedaan door Van Draanen (2015), maar hij beperkte zich uitsluitend tot het gebruik in school- en tekstboeken.
Dit onderzoek maakt duidelijk dat wetenschappers erg verdeeld zijn over het gebruik en de betekenis van het begrip erfelijk eigenschap. Het begrip kan niet gekoppeld worden aan één betekenis maar staat voor meerdere betekenissen. In het onderwijs en in onderwijsliteratuur moet men zich hiervan ernstig bewust zijn. Het is aan didactici keuzes te maken omtrent het gebruik van het begrip.

8.5 Beperkingen van het onderzoek en advies voor vervolgonderzoek

De resultaten uit het onderzoek komen alle geheel voort uit interviews die gehouden zijn met wetenschappen uit verschillende wetenschapsdisciplines binnen Life Sciences. Alleen al de selectie van de wetenschapsdisciplines vormt een beperking in het onderzoek. Het huidige genetica onderzoek is meer interdisciplinair geworden en geïntegreerd binnen de diverse Life Sciences. Hierdoor is er geen strikte scheiding tussen wetenschapsgebieden, wat een indeling tussen wetenschapsdisciplines bemoeilijkt. Er moest een keuze worden gemaakt en het was een onmogelijkheid om alle disciplines te bevragen.

Daarnaast werd van de gekozen disciplines slechts één onderzoeker bevraagd waardoor de antwoorden niet geheel te generaliseren zijn voor de gehele discipline. Een contra-argument is dat dit onderzoek kwalitatief onderzoek betreft en de wetenschappers allen goede vertegenwoordigers zijn van hun disciplines.

Alhoewel de wetenschappers van te voren op de hoogte waren van de aard van het onderzoek bleek dat de meeste zich niet vooraf in het onderwerp verdiept hadden. Desondanks werden praktisch alle vragen beantwoord. Het was duidelijk dat gedurende het interview antwoorden werden bedacht en bijgesteld. De onderzoekers waren vrij om de gestelde vragen met eigen woorden te vertalen, waardoor het moeilijk was de antwoorden één op één te vergelijken. Ondanks dat de wetenschappers een goed beeld hebben gegeven van de terminologie binnen hun vakgebied is het ook duidelijk dat het soms moeilijk voor hen was om altijd consequent te zijn.

Advies voor vervolg onderzoek zou zijn nog meer disciplines te interviewen, meer interviews per discipline en indien mogelijk een keuze maken voor wetenschappers die expliciet interesse hebben in het onderwerp en beter voorbereid zijn op het interview zodat de resultaten een steviger fundament hebben. Om antwoorden uit de verschillende disciplines beter met elkaar te vergelijken zou het een mogelijkheid zijn antwoorden vooraf te formuleren waarna wetenschappers een keuze kunnen maken.

Een andere beperking is dat door gegevens te interpreteren er een verlies van informatie kan optreden. Zeker als de verwerking en interpretatie van de gegevens door één persoon gebeurt. Beter zou het zijn als gegevens verzamelt en verwerkt worden door een groepje onderzoekers. Er kan dan een uitwisseling van informatie en discussie plaatsvinden binnen de groep wat informatieverlies kan verminderen en de interpretatie doet verbeteren.
Een dubbelonderzoek met een groep wetenschappers en een groep studenten uit eenzelfde discipline of een groep biologiedocenten zou nog meer gegevens opleveren en komt validiteit van onderzoek ten goede.

Literatuur

Allen, G. E. (2003). Mendel and modern genetics: the legacy for today. *Endeavour*, *27*(2), 63-68.

Arkoudis, S., & Creese, A. (2006). Introduction. *The International Journal of Bilingual Education and Bilingualism*, *9*(4), 411–414.

Barnes, P., & Mertens, T. R. (1976). A survey and evaluation of human genetic traits used in classroom laboratory studies. *Journal of Heredity*, *67*(6), 347-352.

Bartels, M. (2014). *Geluk is niet gewoon*. Vrije Universiteit.

Bartels, M., & Boomsma, D. (2014). Genetica en de ontwikkeling van kinderen. In *Handboek klinische ontwikkelingspsychologie* (pp. 77-97). Bohn Stafleu van Loghum.

Bartels, M., Rietveld, M. J. H., Van Baal, G. C. M., & Boomsma, D. I. (2002). Genetic and environmental influences on the development of intelligence. *Behavior genetics*, *32*(4), 237-249.

Bauer, H. H. (1994). *Scientific literacy and the myth of the scientific method.* University of Illinois Press.

Bouchard, T. J., Lykken, D. T., McGue, M., Segal, N. L., & Tellegen, A. (1990). Sources of human psychological differences: The Minnesota study of twins reared apart. *Science*, *250*(4978), 223-228.

Bearden, C. E., & Freimer, N. B. (2006). Endophenotypes for psychiatric disorders: ready for primetime?. *Trends in Genetics*, *22*(6), 306-313.

Bodmer, W. F. (1997). *The book of man: the Human Genome Project and the quest to discover our genetic heritage.* Oxford University Press.

Boujemaa, A., Pierre, C., Sabah, S., Salaheddine, K., Jamal, C., & Abdellatif, C. (2010). University Students' Conceptions about the Concept of Gene: Interest of Historical Approach. *Online Submission*, *7*(2), 9-15.

Cavalli-Sforza, L. L., & Feldman, M. W. (1973). Cultural versus biological inheritance: phenotypic transmission from parents to children.(A theory of the effect of parental phenotypes on children's phenotypes). *American journal of human genetics*, *25*(6), 618.

Chamany, K., Allen, D., & Tanner, K. (2008). Making biology learning relevant to students: integrating people, history, and context into college biology teaching. *CBE-Life Sciences Education*, *7*(3), 267-278.

Christensen, A. C. (2000). Cats as an aid to teaching genetics. *Genetics, 155*(3), 999-1004.

Churchill, F. B. (1974). William Johannsen and the genotype concept. *Journal of the History of Biology*, *7*(1), 5- 30.

Creese, A. (2005). Is this content-based language teaching?. *Linguistics and Education*, *16*(2), 188-204.

Curley, J. P., Mashoodh, R., & Champagne, F. A. (2011). Epigenetics and the origins of paternal effects. *Hormones and behavior*, *59*(3), 306-314.

Crusio, W. E. (2002). My mouse has no phenotype. *Genes, Brain and Behavior*, *1*(2), 71-71.

van Dijk, B. A., Boomsma, D. I., & de Man, A. J. (1996). Blood group chimerism in human multiple births is not rare. *American journal of medical genetics*, *61*(3), 264-268.

van Doorn, W. G. (1997). Effects of pollination on floral attraction and longevity. *Journal of Experimental Botany, 48*(9), 1615-1622.

Dougherty, M. J. (2009). Closing the gap: inverting the genetics curriculum to ensure an informed public. *The American Journal of Human Genetics, 85*(1), 6-12.

van Draanen, D. (2015). Thesis: *The Status of the Concepts 'Hereditary Trait' and 'Phenotype' in Secondary School Textbooks.*

Duncan, R. G., & Reiser, B. J. (2007). Reasoning across ontologically distinct levels: Students' understandings of molecular genetics. *Journal of Research in Science Teaching*, *44*(7), 938-959.

Duncan, R. G., Rogat, A. D., & Yarden, A. (2009). A learning progression for deepening students' understandings of modern genetics across the 5th–10th grades. *Journal of Research in Science Teaching*, *46*(6), 655-674.

Dunn, L.C. (1965). *A Short History of Genetics: the development of some of the main lines of thought: 1864-1939.* McGraw-Hill.

Dupré, J. (2008). *The constituents of life*. Uitgeverij Van Gorcum.

Flodin, V. S. (2009). The necessity of making visible concepts with multiple meanings in science education: The use of the gene concept in a biology textbook. *Science & Education*, *18*(1), 73-94.

Fogle, T. (1990). Using dermatoglyphics from Down syndrome and class populations to study the genetics of a complex trait. *Association for Biology Laboratory Education (ABLE),* 11, 129-150.

Forissier, T., & Clément, P. (2003). Teaching 'biological identity'as genome/environment interactions. *Journal of Biological Education*, *37*(2), 85-90.

Fraga, M. F., Ballestar, E., Paz, M. F., Ropero, S., Setien, F., Ballestar, M. L., ... & Boix-Chornet, M. (2005). Epigenetic differences arise during the lifetime of monozygotic twins. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, *102*(30), 10604-10609.

Fuller, R. C., Carleton, K. L., Fadool, J. M., Spady, T. C., & Travis, J. (2005). Genetic and environmental variation in the visual properties of bluefin killifish, Lucania goodei. *Journal of evolutionary biology*, *18*(3), 516-523.

Geraedts, J. (2005). Ontwikkelingen in de Genetica. In *Klinische genetica*(pp. 18-26). Bohn Stafleu van Loghum.

Gericke, N. M., Hagberg, M., dos Santos, V. C., Joaquim, L. M., & El-Hani, C. N. (2014). Conceptual Variation or Incoherence? Textbook Discourse on Genes in Six Countries*. Science & Education*, 23, 381 - 416.

Goldberg, L. R. (1993). The structure of phenotypic personality traits. *American psychologist*, *48*(1), 26.

Gottesman, I. I., & Gould, T. D. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: etymology and strategic intentions. *American Journal of Psychiatry*, *160*(4), 636-645.

Hens, K., Dondorp, W., Handyside, A. H., Harper, J., Newson, A. J., Pennings, G., ... & de Wert, G. (2013). Dynamics and ethics of comprehensive preimplantation genetic testing: a review of the challenges. *Human reproduction update*, *19*(4), 366-375.

Hirschhorn, J. N., & Daly, M. J. (2005). Genome-wide association studies for common diseases and complex traits. *Nature Reviews Genetics*, *6*(2), 95-108.

Imesch, P. D., Wallow, I. H., & Albert, D. M. (1997). The color of the human eye: a review of morphologic correlates and of some conditions that affect iridial pigmentation. *Survey of ophthalmology*, *41*, S117-S123.

Jasienski, M., Ayala, F. J., & Bazzaz, F. A. (1997). Phenotypic plasticity and similarity of DNA among genotypes of an annual plant. *Heredity*, *78*(2), 176-181.

Jennings, B. (2004). Genetic literacy and citizenship: possibilities for deliberative democratic policymaking in science and medicine. *The Good Society, 13*(1), 38-44.

Jiménez-Aleixandre, M. P. (2014). Determinism and Underdetermination in Genetics: Implications for Students' Engagement in Argumentation and Epistemic Practices. *Science & Education, 23*(2), 465-484.

Johannsen, W. (1909). *Elemente der Exacten Erblichkeitslehre [Elements of the scientific doctrine of heritability]*. Jena: G. Fischer.

Knippels, M. C. P. J. (2002*). Coping with the abstract and complex nature of genetics in biology education: The yo-yo learning and teaching strategy.*

Lander, E. S., & Schork, N. J. (1994). Genetic dissection of complex traits. *Science*, *265*(5181), 2037-2048.

Lanie, A. D., Jayaratne, T. E., Sheldon, J. P., Kardia, S. L., Anderson, E. S., Feldbaum, M., & Petty, E. M. (2004). Exploring the public understanding of basic genetic concepts. *Journal of Genetic Counseling*, *13*(4), 305-320.

Lewis, J., & Kattmann, U. (2004). Traits, genes, particles and information: re-visiting students' understandings of genetics. *International Journal of Science Education, 26*(2), 195-206.

Lunde, A., Melve, K. K., Gjessing, H. K., Skjærven, R., & Irgens, L. M. (2007). Genetic and environmental influences on birth weight, birth length, head circumference, and gestational age by use of population-based parent-offspring data. *American journal of epidemiology*, *165*(7), 734-741.

Machalek, R., & Martin, M. W. (2010). Evolution, Biology, and Society A Conversation for the 21st-Century Sociology Classroom. *Teaching Sociology, 38*(1), 35-45.

Maechler, P., & Wollheim, C. B. (2001). Mitochondrial function in normal and diabetic β-cells*. Nature, 414*(6865), 807-812.

Maes, H. H., Neale, M. C., & Eaves, L. J. (1997). Genetic and environmental factors in relative body weight and human adiposity. *Behavior genetics*,*27*(4), 325-351.

Mahner, M., & Kary, M. (1997). What exactly are genomes, genotypes and phenotypes? And what about phenomes?. *Journal of Theoretical Biology, 186*(1), 55-63.

Martins, I., & Ogborn, J. (1997). Metaphorical reasoning about genetics.*International Journal of Science Education*, *19*(1), 47-63.

McCartney, K., Harris, M. J., & Bernieri, F. (1990). Growing up and growing apart: a developmental meta-analysis of twin studies. *Psychological bulletin*,*107*(2), 226.

Mercer, N. (2010). The analysis of classroom talk: Methods and methodologies. *British Journal of Educational Psychology*, *80*(1), 1-14.

Millar, R. (2006). Twenty first century science: Insights from the design and implementation of a scientific literacy approach in school science. *International Journal of Science Education, 28*(13), 1499-1521.

Mitchell, B. D., Kammerer, C. M., Blangero, J., Mahaney, M. C., Rainwater, D. L., Dyke, B., ... & VandeBerg, J. L. (1996). Genetic and environmental contributions to cardiovascular risk factors in Mexican Americans The San Antonio Family Heart Study. *Circulation*, *94*(9), 2159-2170.

Mook-Kanamori, D., Troe, E. J., van Duijn, C., Jaddoe, V., & Janssens, C. (2010). Een persoonlijk genetisch profiel. *Huisarts en wetenschap*, *53*(8), 425-427.

Nachtomy, O., Shavit, A., & Yakhini, Z. (2007). Gene expression and the concept of the phenotype. *Studies in History and Philosophy of Science Part C: Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences, 38*(1), 238-254.

OECD. (2003). *Scientific Literacy*. Verkregen uit PISA 2003 assessment framework
- Mathematics, Reading, Science and Problem Solving Knowledge and Skills:
http://www.oecd.org/dataoecd/38/29/33707226.pdf

Offner, S. (2011). Mendel's peas & the nature of the gene: genes code for proteins & proteins determine phenotype*. The American Biology Teacher, 73*(7), 382-387.

Palmer, C. G., & Sainfort, F. (1993). Toward a new conceptualization and operationalization of risk perception within the genetic counseling domain.*Journal of Genetic counseling*, *2*(4), 275-294.

Pashley, M. (1994). A-level students: their problems with gene and allele. *Journal of Biological Education*, *28*(2), 120-126.

Plomin, R., DeFries, J. C., & Loehlin, J. C. (1977). Genotype-environment interaction and correlation in the analysis of human behavior. *Psychological bulletin*, *84*(2), 309.

Plomin, R., Owen, M. J., & McGuffin, P. (1994). The genetic basis of complex human behaviors. *Science, 264*(5166), 1733-1739.

Porter, W. P. (1967). Solar radiation through the living body walls of vertebrates with emphasis on desert reptiles. *Ecological Monographs*, 274-296.

Prior, S. J., Roth, S. M., Wang, X., Kammerer, C., Miljkovic-Gacic, I., Bunker, C. H., ... & Zmuda, J. M. (2007). Genetic and environmental influences on skeletal muscle phenotypes as a function of age and sex in large, multigenerational families of African heritage. *Journal of applied physiology*, *103*(4), 1121-1127.

Rhee, S. H., & Waldman, I. D. (2002). Genetic and environmental influences on antisocial behavior: a meta-analysis of twin and adoption studies.*Psychological bulletin*, *128*(3), 490.

Rice, J. P., Saccone, N. L., & Rasmussen, E. (2001). 6 Definition of the phenotype. *Advances in genetics*, *42*, 69-76.

Roseman, J. E., Caldwell, A., Gogos, A., & Kurth, L. (2006). Mapping a coherent learning progression for the molecular basis of heredity. In *National Association for Research in Science Teaching Annual Meeting*.

Roseman, J. E., Stern, L., & Koppal, M. (2010). A method for analyzing the coherence of high school biology textbooks. *Journal of Research in Science Teaching, 47*(1), 47-70.

Ruijter, C. de (2009). Thesis: *Genen en eiwitten in biologiemethoden voor het middelbaar onderwijs.*

Schulze, T. G., & McMahon, F. J. (2005). Defining the phenotype in human genetic studies: forward genetics and reverse phenotyping. *Human heredity, 58*(3-4), 131-138.

Shaw, K. R. M., Van Horne, K., Zhang, H., & Boughman, J. (2008). Essay contest reveals misconceptions of high school students in genetics content. *Genetics, 178*(3), 1157-1168.

Slisko, J., & Dykstra, D. I. (1997). The role of scientific terminology in research and teaching: Is something important missing?. *Journal of Research in Science Teaching, 34*(6), 655-660.

Stotz, K. C., Bostanci, A., & Griffiths, P. E. (2006). Tracking the shift to 'postgenomics'. *Public Health Genomics, 9*(3), 190-196.

Stronge, J. H., Ward, T. J., Tucker, P. D., & Hindman, J. L. (2007). What is the relationship between teacher quality and student achievement? An exploratory study. *Journal of Personnel Evaluation in Education*, *20*(3-4), 165-184.

Sullivan, P. F., Kendler, K. S., & Neale, M. C. (2003). Schizophrenia as a complex trait: evidence from a meta-analysis of twin studies. *Archives of general psychiatry*, *60*(12), 1187-1192.

Thomas, J. (2000). Learning about genes and evolution through formal and informal education. *Studies in Science Education*, 35(1), 59 – 92.

Venville, G. J., & Treagust, D. F. (1998). Exploring conceptual change in genetics using a multidimensional interpretive framework. *Journal of Research in science teaching, 35*(9), 1031-1055.

van Weert, H. (2002). Biotechnologie en zorg. *Huisarts en wetenschap*,*45*(11), 197-197.

West-Eberhard, M. J. (2003). *Developmental plasticity and evolution*. Oxford University Press.

Winawer, M. R. (2006). Phenotype definition in epilepsy. *Epilepsy & Behavior, 8*(3), 462-476.

Wojczynski, M. K., & Tiwari, H. K. (2008). Definition of phenotype. *Advances in genetics, 60*, 75-105.

Woolfolk, A., Walkup, V., & Hughes, M. (2008). *Psychology in education*. Longman

Wood-Robinson, C., Lewis, J., & Leach, J. (2000). Young people's understanding of the nature of genetic information in the cells of an organism. *Journal of Biological Education, 35*(1), 29-36.

Bijlage 1

*Tabel 4: Schema/Format voor analyse Bionieuws artikelen. * **

Bio-nieuws #	P.	Onderzoeker(s)	Wetenschaps-discipline	Soort onderzoek	Type onderzoeks-vraag	Invloed omgevings-factoren	Invloed dimensie tijd	Beschrijving eigenschap	Type eigenschap	DNA-eigenschap relatie

** Voorwaarde om een eigenschap op te nemen in de tabel is dat zij aangeduid staat als 'erfelijke eigenschap' of 'fenotype' of dat zij de verschijningvorm is van een vermeld genetisch begrip.*

****
- *Bionieuws # = Jaar en nummer van uitgave Bionieuws,*
- *P. = paginanummer uit Bionieuws,*
- *Wetenschapsdiscipline = Biologievakgroep,*
- *Onderzoeker(s) = Namen van betrokken wetenschappers bij het onderzoek,*
- *Soort onderzoek = Korte beschrijving van het onderzoek,*
- *Type ondervraag = 1. Is er een genetische basis voor een bepaalde eigenschap? 2. Welk gen is of welke genen zijn betrokken bij het ontstaan van een eigenschap? 3. Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van een eigenschap? 4. Hoe leidt genexpressie tot de ontwikkeling van eiwitten op micro- of cellulair-niveau? 5. Waarom of hoe verandert een eigenschap in de loop van de evolutie? 6. Waarom of hoe verandert een gen in de loop van de evolutie?,*
- *Invloed omgevingsfactoren = A. Wetenschappers betrekken omgevingsfactoren bij onderzoeksvraag. B. Wetenschappers betrekken omgevingsfactoren niet bij onderzoeksvraag. Invloed dimensie tijd A. De dimensie tijd speelt een rol in het onderzoek B. De dimensie tijd speelt geen rol in het onderzoek.*
- *Beschrijving eigenschap = Korte omschrijving van het kenmerk of fenomeen.*
- *Type eigenschap volgens de categorieën van de Ruijter = a. Uiterlijk b. Interne regulatie c. Structurele elementen d. Ziekte/afwijking e. Psychologisch/gedragskenmerk.*
- *DNA-eigenschap relatie = E. Expliciet gebruik genetische termen DNA, gen, erfelijk, of allel, I. Impliciet gebruik van geneticabegrippen zoals stamboomonderzoek of komt voor in de familie.*

Bijlage 2

Interview met: ……
Wetenschapsdiscipline: ……
Datum: ……

	Vraag	Antwoord
1	In het biologieonderwijs worden de termen ‘fenotype’ en ‘erfelijke eigenschap’ gehanteerd.	
	Gebruikt u het begrip ‘fenotype’?	Ja regelmatig/ Soms/ Nee nauwelijks
	Gebruik u het begrip ‘erfelijke eigenschap’?	Ja regelmatig/ Soms/ Nee nauwelijks
	Maakt u een onderscheid tussen ‘fenotype’ en ‘erfelijke eigenschap’?	Ja,namelijk……..... …… ……. …… ……/Nee de begrippen beteken hetzelfde
	Gebruikt u misschien nog ander termen om genexpressie mee aan te duiden?	Ja, namelijk…… …… ……../Nee
	Worden eigenschappen/kenmerken in u onderzoek gelinkt aan een heel specifiek gen of een stukje van het DNA?	Ja vaak/soms/nee bijna nooit
	Gebruik u het begrip fenotype als het geheel van de eigenschappen van een organisme of ook voor individuele eigenschappen?	Geheel van eigenschappen/ voor individuele eigenschappen
2	In veel gevallen zijn effecten van genexpressie op meerdere organisatie niveaus te beschrijven. (Van moleculair, cellulair, weefsel, organisme tot aan populatie en soort niveau). In het biologieonderwijs worden vooral uiterlijk zichtbare eigenschappen op het niveau van een organisme beschreven als een fenotype (denk aan oogkleur, haarkleur, huidskleur), en zelden de onderliggende/inwendige niveaus (zoals chemische signalering, planten hormoonproducties hartritme en insuline productie).	
	Beschouwt u inwendige-mechanisme of kenmerken op een dieperliggend organisatieniveau als	Ja, tot aan ……niveau/Nee

	een ‘fenotype’ of ‘erfelijke eigenschap’?	
	Wordt binnen u vakgebied de terminologie ook gebruikt om kenmerken op deze dieperliggende organisatieniveaus mee aan te geven?	Ja regelmatig/ Soms/ Nee nauwelijks
3	In het biologieonderwijs worden ter omschrijving van de begrippen ‘fenotype’ of ‘erfelijke eigenschap’ meestal eigenschappen genoemd waarin organismen duidelijk van elkaar kunnen verschillen. Bijvoorbeeld witte of rode bloembladen of bloedgroep. Maar er zijn ook effecten van genexpressie die voor alle organisme van eenzelfde soort gelijk zijn dus waar geen verschillende allelen/varianten voor zijn. Bijvoorbeeld het hebben van planten hormonen, het doen aan fotosynthese of het afbreken van glucose	
	Gebruikt u voor eigenschappen waar geen variatie in is en die geen verschillende verschijningsvormen hebben maar wel beïnvloed worden door de genen, de termen fenotype of ´erfelijke eigenschap´?	Fenotype/ Erfelijke eigenschap/Anders namelijk……. ……. ……. ……
4	Leerlingen beschouwen de eigenschappen die naast een genetische component, bepaald worden door omgevingsfactoren (bijvoorbeeld muzikaliteit, sportiviteit, de groei van een plant, bladbedekking, de stand van de bladeren) vaak niet als een fenotype of erfelijke eigenschap. Eerder noemen ze minder omgevingsafhankelijke eigenschappen zoals oogkleur.	
	Hoe worden eigenschappen die mede afhankelijk zijn van omgevingsfactoren, aangeduid in uw vakgebied?	Fenotype/Erfelijke eigenschap/Anders namelijk……. ……. ……. ……..
5	Eigenschappen met een erfelijke basis kunnen in de loop van de tijd veranderen. Leerlingen herkennen eigenschappen die tijdens het leven veranderen vaak niet als een fenotype of erfelijke eigenschap. Eigenschappen met een erfelijke basis kunnen in de loop van de tijd veranderen (bijvoorbeeld lactose-intolerantie die op volwassen leeftijd kan verdwijnen of het ontstaan van diabetische type 2, maar ook cortisol-levels die in de loop van de dag fluctueren, resusbloedgroep , de hoeveelheid bladeren, de lengte van een plant). Leerlingen herkennen eigenschappen die tijdens het leven veranderen vaak niet als een ‘fenotype’ of ‘erfelijke eigenschap’.	
	Welk begripshantering gebruikt u voor verschijnselen die tijdens het leven kunnen veranderen?	Fenotype/Erfelijke eigenschap/Anders namelijk……. ……. ……. ……..

	Spreek je in zo'n situatie in uw vakgebied dan van één of van meer eigenschappen/fenotypes?	Van één erfelijke eigenschap of fenotype/ van meerdere erfelijke eigenschappen of fenotypes
6	Steeds vaker komen genen en genproducten ter sprake die risicofactoren zijn voor een bepaalde ziekte of ander kenmerk en daardoor de kans daarop vergroten. (Bijvoorbeeld de kans om alzheimer te krijgen of de kans op borstkanker)	
	Benoemt u de (verhoogde of verlaagde) kans op het krijgen van een bepaalde ziekte of kenmerk, als een fenotype of erfelijke eigenschap?	Ja fenotype / Ja erfelijke eigenschap/ Nee
	Zo nee, hoe noemt u deze verhoogde of verlaagde kans ten gevolge van een bepaalde genvariant?	…… …… ……..
7	Mijn doel is uiteindelijk het biologie- en geneticaonderwijs te verbeteren en de gebruikte terminologie in het onderwijs af te stemmen op de wetenschappelijke praktijk.	
	Stel dat uw onderzoek als voorbeeld in een biologieboek zou komen te staan, hoe zouden dan de termen 'fenotype' en 'erfelijke eigenschap' daarin gebruikt kunnen worden?	Omschrijving Fenotype: …… …… …….. Omschrijving Erfelijke eigenschap: ……. …… ……

Dankwoord

Graag wil ik de mensen bedanken die tijdens het onderzoek en bij het schrijven van mijn scriptie mij met goede raad en daad terzijde hebben gestaan.
Allereerst denk ik aan mijn studiegenoot en maatje waarmee ik samen onderzoek heb gedaan Daniël van Draanen. Heel fijn zoals je mij keer op keer hebt ondersteund, nooit was het je te veel even mee te kijken en mee te denken. Daarnaast wil ik alle onderzoekers die zo heel gemakkelijk en enthousiast hebben meegewerkt aan de interviews bedanken. Te weten: dr. Mark van Mill, prof. dr. Bert Teunissen, prof. dr. Meike Bartels, dr. Marie-José du Chateau, prof. dr. Wim Dictus, dr. Adri Thomas, Edwin Pos en prof. dr. Appy Sluijs Hartelijk dank voor alle tijd die jullie voor mij vrijmaakten.
Tot slot natuurlijk mijn studiebegeleider Prof. dr. Dirk-Jan Boerwinkel. Dirk-Jan dank je wel. Je hebt met veel geduld en toewijding mij geholpen de scriptie tot een goed einde te brengen.