Samenvatting

Met mutatie analyse kan er een variatie in een van de kandidaat genen gevonden worden die de ziekte veroorzaakt. Wanneer hier nikst uitkomt kan er gebruik gemaakt worden van (targeted) exome sequencing; filteren op pathogene varianten en verificatie van de pathogene variant. Patiënte P heeft aangegeven last te hebben van bepaalde symptomen. Door een stamboomanalyse en haar klinische verschijnselen te analyseren, kunnen we een diagnose stellen om hierna met mutatie analyse een variatie te zoeken die verantwoordelijk is voor haar ziekte. Door het overervingspatroon; autosomaal dominant en de steekwoorden: (night blindness) AND tunnel vision, in de OMIM database op te zoeken is een diagnose vastgesteld. Uit de 111 mogelijke kandidaat genen wordt het SNRNP2000 gen gebruikt voor de mutatie analyse. PCR primers zijn ontworpen met behulp van PrimerBlast. Excel is gebruikt voor het filteren op pathogene varianten om later na de overgebleven varianten met PCR en gel elektroforese te verifiëren. De 111 RP genen werden met targeted exome sequencing onderzocht op pathogene variaties, mochten hier geen resultaten uit komen zal er verder gezocht worden met exome sequencing. Met behulp van de OMIM database is de ziekte Retinitis pigmentosa vastgesteld. Het SNRNP200 gen heeft geen gemuteerde varianten opgeleverd met de mutatie analyse. Met targeted exome sequencing zijn er geen pathogene varianten gevonden in de 111 RP genen. Met exome sequencing is wel een variant gevonden maar deze kwam niet in de resultaten van targeted exome sequencing voor. Omdat bij exome sequencing een variatie naar voren kwam die bij targeted exome sequencing niet gevonden was kan er niet met zekerheid gezegt worden wat waar of onwaar is. Er kan een PCR-fout gemaakt zijn, de mutatie kan heterozygoot zijn of de mutatie licht niet op een van 111 RP genen. Wanneer er één fout gemaakt wordt aan het begin van de PCR-cyclus is de kans groot dat deze fout 30 cyclussen lang steeds opnieuw gekopieerd wordt. Waardoor het niet meer herkent zal worden als een PCR-fout. Een vervolg onderzoek zou kunnen zijn: Kunnen we het aantal PCR-fouten verminderen door betere/ preciezere apparatuur te gebruiken?

**Aantal woorden: 342**