Weektaak 1

**Genetisch onderzoek**: er wordt onderzocht of er afwijkingen in het DNA zitten zo kan bijvoorbeeld de diagnose van een erfelijke ziekte bevestigt worden.

**Prenatale diagnostiek (PND)**: tijdens de zwangerschap wordt gekeken of de baby een erfelijke aandoening heeft.

**Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)**: een bevruchte eicel onderzoeken op bepaalde aandoeningen.

**Genetic mapping methodes**: hiermee kan de locatie op het genoom waar het gen dat de aandoening veroorzaakt worden opgespoord. Als er met deze methode een regio op het genoom wordt gevonden wordt met behulp van **Sanger sequencing** de genetische code van een of meerdere kandidaat genen afgelezen. Deze wordt dan vergeleken met de ‘normale’ sequentie in een sequentie database. Genetic mapping is erg afhankelijk van uitgebreide familie informatie om te bepalen of de ziekte dominant of recessief wordt overgeërfd.

**Karyotypering**, **linkage analysis met genetische markers**, **copy number variatie analyse** en **SNP-based associatie analyse** zijn voorbeelden van genetic mapping methodes.

**Sequentie databases**: Genbank NR database via NCBI in Amerika of EMBL via EBI in Europa.

**Exome sequencing**: er wordt in één experiment met behulp van **next generation sequencing(NGS)** **technologie** het gehele eiwit-coderende deel van het genoom bestudeerd. De kunst is om door middel van filteren op slimme criteria het aantal varianten zover te reduceren dat je pathogene varianten kunt vinden. Kandidaat pathogene varianten zullen dan met **Sanger sequencing** worden geverifieerd.

**Genetic counseling**: dit houdt in dat de arts gesprekken voert met mensen die vragen hebben over een mogelijk erfelijke aandoening en daarom genetisch onderzoek willen doen.

**Klinische verschijnselen**: symptomen

**Monogeen ziektebeeld**:

**Mendeliaans ziektebeeld**:

**Autosomaal**: alle 44 chromosomen (behalve de geslachtschromosomen)

**Geslachtsgebonden**: de 2 geslachtschromosomen

**Dominant**: een dominant allel zal tot uiting komen in het fenotype.

**Recessief**: een recessief allel zal niet tot uiting komen in het fenotype zolang er een sterker dominant allel aanwezig is. Dit recessief allel is wel aanwezig in het genotype.

**Kandidaat genen**: als er een diagnose gesteld is de genen die te maken hebben met deze diagnose zijn daarmee kandidaat genen geworden.

**Mutatie-analyse**: kandidaat genen worden onderzocht op mutaties.

**PCR**

**Primers**

**Gel electroforese**

**Mendeliaanse overervingspatroon**

**Omim**

**Forward primer**

**Reverse primer**

**CDS**

**Mutatie analyse**

**Pathogene mutatie**

**Pathogene variatie**

**Theoretische smelttemperatuur**

**Geamplificeerde fragment**

**Primer BLAST**

**Primer3Plus**

**Variatie**

**Targeted exome sequencing**

**Whole genome sequencing**

**Synonymous**

**Non-synonymous**

**Intron**

**Exon**

**Splice site**

**UTR**

**Promoter regio,**

**Non-coding regio**

**Dominant**

**Recessief**

**SIFT, PolyPhen, MutPred**

**Splice site Finder, MaxEntScan, NNSplice**