|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| nr | Omschrijving stap | Doel vd stap | Hoe gaat het in z’n werk |
| 1 | Stamboomanalyse | onderzoeken of het gaat om een monogeen of een Mendeliaans ziekte beeld gaat, en welke. | Gekeken naar erfelijke aandoeningen in de familie |
| 2 | Diagnose stellen | Weten welke erfelijke aandoening Petra heeft | Klinisch genicus doorzoekt OMIM database op kenmerken van risico genen |
| 3 | Mutatie analyse | Onderzoeken kandidaat-genen om te kijken welke de aandoening veroorzaakt | Gesequencte PCR fragment van het gen |
| (4) | Exome sequencing | Pathogene variaties opsporen/  Genen in kaart brengen | DNA onderzocht dmv “scan” exonen. |
| (5) | Filteren pathogene varianten | Kandidaat genen opsporen | Afwijkingen in exonen bekeken/vergeleken met “gezonde” |
| (6) | Verificatie pathogene variant. Mutatie analyse | Verificatie pathogene variant | Sanger sequencing |
| (7) | Verificatie pathogene variant, stamboom analyse | Bewijs leveren dan 1 gen een belangrijk effect heeft op de erfelijke aandoening |  |

pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)  
 - om te onderzoeken of een bevruchte eicel een grote kans heeft op een bepaalde aandoening.

monogene aandoeningen.  
 - er is maar 1 mutatie van 1 gen nodig voor de aandoening om tot uiting te komen

genetic mapping methodes  
 - hiermee word de locatie (locus) op het genoom waar het gen dat de aandoening veroorzaakt opgespoord  
 - Voorbeelden: karyotypering, linkage analysis met genetische markers, copy number variatie analyse en SNP-based associatie analyse.

exome sequencing  
 - bij deze techniek word het DNA van de exonen letter voor letter onderzocht. Zo kunnen alle chromosomen in 1 keer bekeken worden om mutaties te zoeken

 Sanger sequencing  
 - op basis van selectieve opname van ketenafsluitende dideoxynucleotiden door DNA-polymerase tijdens in vitro DNA-replicatie.   
 - target-DNA vele malen gekopieerd, waarbij fragmenten van verschillende lengten worden gemaakt. “keten-terminator”-nucleotiden markeren de uiteinden van de fragmenten en maken het mogelijk de sequentie te bepalen.

**genetic counseling  
 -** Dit houdt in dat zij gesprekken voert met mensen die vragen hebben over een mogelijk erfelijke aandoening en daarom genetisch onderzoek willen doen.  
 - een proces waarbij patienten met een risico op erfelijke aandoeningen advies krijgen over hoe het ontstond, de kans op ontwikkeling/overdraging, hoe ze er mee om kunnen gaan, enz

Progressieve degeneratie  
 - het geleidelijk minder worden van een lichaamsfunctie, wat steeds sneller achteruit gaat

Mendeliaans ziektebeeld  
 - overerving waarbij de nakomeling van elk van beide ouders 1 gen variant ontvangt, de combinatie bepaald wat tot uiting komt

**kandidaat genen  
 - een gen dan plaats vind in een chromosoomgebied dat mogelijk betrokken is bij een genetische aandoening**

pathogeen  
 - ziekte verwekkend