

## Glossarium van termen met betrekking tot genetische gezondheidszorg

allelen	Alternatieve vormen van een gen op hetzelfde locus (positie op een chromosoom). Een persoon erft een allel van de vader en een van de moeder.
autosomaal recessief	Een erfelijkheidspatroon waarbij een aandoening alleen tot uiting komt wanneer in beide exemplaren van een gen (een van vader en een van moeder) een pathogene variant aanwezig is
BRCA	BRCA verwijst naar de borstkankergenen, in het Engels <i>BR</i> east <i>C</i> ancer genes. Er zijn twee bekende BRCA genen die betrokken zijn bij erfelijke borst- en ovariumkanker: BRCA1 en BRCA2
cascadescreening	Het proces van het testen van familieleden, waarbij gestart wordt met eerstegraads verwanten (ouders, broers, zussen, kinderen), en wanneer deze positief getest worden, tweedegraadsverwanten, en zo verder door de familie.
consanguïniteit	Een stel is consanguin als ze gezamenlijke voorouders hebben. Een neef en nicht die met elkaar trouwen zijn bijvoorbeeld consanguin. Letterlijk is consanguïniteit bloedverwantschap. Hoe nauwer verwant een relatie is, hoe meer DNA je deelt.
de novo	Een verandering in een gen die voor de eerste keer in een familie aanwezig is als gevolg van een mutatie in een gameet (ei- of zaadcel) van een van de ouders of in de bevruchte eicel zelf. Ook nieuwe mutatie genoemd
dominant	Erfelijkheidspatroon van een eigenschap of aandoening die tot uiting komt bij iemand die heterozygoot is voor een bepaald gen (dus iemand die één normaal en één veranderd gen heeft)
drager	Een person die één pathogene variant en een normale variant heeft van een bepaald gen dat samenhangt met een autosomaal recessieve aandoening of een X-linked recessieve aandoening. Draggers hebben meestal geen of slechts milde symptomen.
eerstegraads	Familielid dat 50% van het genetisch materiaal deelt met een person, zoals hun kind, ouder, volle broer of zus.
erfelijk	Overgedragen of overdraagbaar van ouder op kind.
erfelijke	Verwijst naar een situatie waar een person een verhoogde

predispositie	kans heeft om de aandoening te ontwikkelen vergeleken bij een gemiddeld persoon, door een genverandering die van ouder op kind is doorgegeven.
familiair	Betrekking hebbend op de familie. Een term die ook vaak gebruikt wordt om een overervende aandoening aan te duiden
familiair kanker syndroom	Een aandoening die toe te schrijven is aan een pathogene genvariant, die er toe leidt dat leden van een familie meer kans hebben bepaalde soorten kanker te ontwikkelen door veranderingen in genen die van ouder op kind worden doorgegeven
gameet	Een cel die de helft van de genetische informatie bevat die nodig is voor een bevruchting. Gameten zijn zaad- en eicellen (spermatozoën en oöcyten).
geassisteerde voortplanting	Elke procedure of medicatie om de kansen te vergroten dat een vrouw zwanger wordt
gen	De biologische basiseenheid van erfelijkheid. Een gen bestaat uit een segment van deoxyribonucleïnezuur (DNA) dat gewoonlijk codeert voor een specifiek eiwit of een deel van een eiwit. Mensen hebben ongeveer 20.000 genen. Genen liggen op een rij op het chromosoom.
genetisch	Betrekking hebbend op, voortkomend uit of verband houdend met een of meer genen
genetische aandoening	Een aandoening die veroorzaakt wordt door (een) verandering(en) in een specifiek gen
genetische centra	Instellingen voor gespecialiseerde gezondheidszorg voor patiënten of families die mogelijk een verhoogd risico hebben op een erfelijke aandoening of aangedaan zijn.
genetische counselling	Het proces van overdracht van informatie aan een persoon of familie over een erfelijke aandoening, het bespreken van de keuzemogelijkheden en de ondersteuning van het besluitvormingsproces.
genetische test	Een soort medische test die veranderingen in chromosomen of genen identificeert. De resultaten van een genetische test kunnen een vermoede diagnose van een genetische aandoening bevestigen of uitsluiten of helpen de kans te bepalen dat iemand een genetische aandoening ontwikkelt of doorgeeft.
genmutatie	Een verandering in een gen die aanwezig is bij minder dan 1% van de populatie en die negatieve consequenties kan hebben voor gezondheid of ontwikkeling.
heterozygoot	In het kader van een bepaalde eigenschap of ziekte betekent dit dat een individu een normaal en een veranderd exemplaar van een bepaald gen heeft.
homozygoot	In relatie tot een bepaalde eigenschap of aandoening betekent dit dat een individu twee normale of twee veranderde exemplaren van een bepaald gen heeft.
incidentie	Het aantal nieuw opgetreden gevallen van een aandoening of ziekte in de algemene of een specifieke populatie in een bepaalde tijdsperiode.
locus	De precieze fysieke plaats of locatie van een specifiek gen op een chromosoom
maternaal	Betrekking hebbend op de moeder
nieuwe mutatie	Een verandering in een gen die voor de eerste keer in een familie aanwezig is als gevolg van een mutatie in een gameet (ei- of zaadcel) van een van de ouders of in de bevruchte eicel zelf.

overgeërfd	Van ouder aan kind doorgegeven via genen
paternaal	Betrekking hebbend op de vader
pathogene genvariant	Een verandering in een gen die een bepaalde aandoening veroorzaakt.
penetrantie	De proportie van individuen met een ziekte veroorzakende mutatie, die klinische symptomen van die ziekte vertonen. Men zegt dat een aandoening complete penetrantie heeft (veelal bij een autosomaal dominant overervende aandoening) als iedereen die de ziekte veroorzakende mutatie heeft, klinische symptomen heeft. Als niet alle individuen met een ziekte veroorzakende variant klinische symptomen hebben, spreekt men van verminderde of incomplete penetrantie.
pre-implantatie genetische diagnostiek	Een aangepaste versie van in vitro fertilisatie (reageerbuisbevruchting). Een cel van elk embryo wordt onderzocht om te bepalen of het embryo de specifieke genetische aandoening heeft, waarna alleen embryo's worden teruggeplaatst die de aandoening niet geërfd hebben. Ook PGD genoemd
prenatale diagnostiek	Testen tijdens de zwangerschap om te zien of de foetus een bepaalde aandoening heeft of krijgt.
prenatale test	Een test die tijdens de zwangerschap wordt gedaan om te zien of de foetus een bepaalde aandoening heeft
tweedegraads	Grootouder, kleinkind, tante, oom, neefje of nichtje voor zover bedoeld wordt: kind van broer of zus. In het Nederlands wordt een kind van oom of tante ook neef of nicht genoemd. Dit zijn derdegraads verwanten.
X-linked of geslachtsgebonden	Een erfelijkheidspatroon waarbij de aandoening wordt veroorzaakt door een pathogene verandering in een gen op het X chromosoom. Deze aandoeningen zijn vaak bij mannen veel ernstiger dan bij vrouwen, omdat mannen maar één exemplaar van het X chromosoom hebben.