

Woordenlijst bij diagnostisch DNA-onderzoek

- **WES:** (whole exome sequencing) DNA-onderzoek van alle genen
- **WGS:** (whole genome sequencing) DNA-onderzoek van alle genen en het DNA dat tussen de genen zit
- **Genpakket:** onderzoek van een bepaald aantal genen waarvan bekend is dat ze de aandoening kunnen veroorzaken
- **Nevenbevindingen / Bijvangst / Toevalsbevindingen:** uitslag van DNA-onderzoek waar je niet naar op zoek was.
- **Trio-analyse:** Onderzoek dat het DNA bekijkt van het kind, waarbij het DNA van vader en moeder als vergelijkingsmateriaal wordt gebruikt. Dit gebeurt om beter uit te kunnen zoeken wat het kind heeft. Het DNA van het kind kan dan vergeleken worden met het DNA van de ouders.
- **Trio-WES:** WES-onderzoek dat het DNA bekijkt van het kind, waarbij het DNA van vader en moeder als vergelijkingsmateriaal wordt gebruikt. Dit gebeurt om beter uit te kunnen zoeken wat het kind heeft. Het DNA van het kind kan dan vergeleken worden met het DNA van de ouders.
- **VUS:** (afkorting van *variance of unknown significance*) een afwijking in het DNA, maar het is (nog) niet duidelijk wat dit betekent.
- **GUS:** (afkorting gene of unknown variance; gen van onbekende betekenis). Bij DNA-onderzoek worden soms afwijkingen in genen gezien, die we nog niet kennen. We weten niet welke invloed dit gen heeft. Het kan een onbekende oorzaak van een ziekte zijn, maar dat hoeft niet. Soms wordt dit later nog ontdekt door wetenschappelijk onderzoek.