



Huntington

Een ziekte in de stamboom



Doelgroep
vwo 5/6



Vak
Biologie



Duur
2/3 lessen



Vaardigheden
Onderzoeksvaardigheden
Pipetteren

Omschrijving van de les

In deze les help je Nico en zijn gezin. Wanneer Nico symptomen ontwikkelt van de ziekte van Huntington, besluit hij op onderzoek te gaan in zijn stamboom en zijn kinderen te laten testen op de ziekte. Jouw taak is om de familiegeschiedenis te bestuderen en het DNA van de gezinsleden te analyseren met de techniek gelelektroforese. Lopen Nico's kinderen het risico om de ziekte ook te ontwikkelen?

Weetje

De ziekte van Huntington is een neurodegeneratieve aandoening. Dit betekent dat er steeds meer zenuwcellen afsterven. Andere neurodegeneratieve aandoeningen zijn Alzheimer, Parkinson en de spierziekte ALS. Op dit moment is geen van deze ziektes te genezen, maar er wordt veel onderzoek gedaan om daar verandering in te brengen.

Introductie



Leerdoelen

Je maakt kennis met de genetica van de ziekte van Huntington.
Je kunt jouw kennis over DNA en erfelijkheid toepassen in een nieuwe context.
Je kunt een stamboom maken op basis van gekregen informatie.
Je kunt een experiment met gelelektroforese uitvoeren en begrijpen.
Je kunt uit jouw resultaten conclusies trekken en een advies uitbrengen.



Benodigde voorkennis

Bouw DNA, mutaties, erfelijkheid, gen, allel, genotype, fenotype, homo- en heterozygoot, dominant, recessief, stamboom, kruisings-schema, PCR, gelelektroforese



Aansluiting SLO/syllabus

DNA, nucleotide, mutatie, chromosoom, autosomen, gen, allel, dominant, recessief, genotype, fenotype, monohybride kruising, stamboom, genetische code, eiwit, PCR, primer

Tip: Begrippen die je niet kent, kun je opzoeken in de begrippenlijst op blz. 17.



De ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington is een erfelijke aandoening waarbij zenuwcellen (neuronen) in de hersenen afsterven. Het belangrijkste lichamelijke symptoom van de ziekte is ongecontroleerde bewegingen. Daarnaast zijn er psychische symptomen, zoals vergeetachtigheid, concentratieproblemen, prikkelbaarheid, depressie en verstandelijke achteruitgang. De eerste symptomen beginnen meestal tussen het 30^e en 50^e levensjaar. Er bestaat ook een zeldzame jeugdvorm van Huntington, waarbij de symptomen rond de tienerjaren beginnen. De ziekte van Huntington is progressief, wat betekent dat de symptomen geleidelijk ernstiger worden. De ziekte van Huntington is op dit moment niet te genezen of te vertragen. Wel zijn er behandelingen om sommige symptomen te verminderen. Uiteindelijk leidt Huntington tot het overlijden van de patiënt, gemiddeld ongeveer 20 jaar na het moment van diagnose.

Herhalingen in het DNA

De ziekte van Huntington wordt veroorzaakt door een mutatie in het huntingtine-gen (HTT), gelegen op chromosoom 4. Het HTT-gen bevat herhalingen van de sequentie CAG. Dit noemen we een trinucleotide herhaling.

Het normale allel bevat 10 tot 35 van deze herhalingen, maar bij het gemuteerde allel zijn dit er veel meer: zo'n 40 tot 120. Het huntingtine-eiwit dat hiervan wordt gemaakt is langer dan normaal en hoopt op in de neuronen. Hierdoor kunnen de neuronen niet goed meer functioneren en sterven ze uiteindelijk af. De mutatie in het HTT-gen erft autosomaal dominant over. Meer informatie over de genetica achter Huntington vind je op blz. 4.

Huntington in de familie

In deze les help je Nico en Jeannette. Zij kregen in 1993 een twee-eiige tweeling, Peter en Kim. Twee jaar later, in 1995, begon Nico symptomen van de ziekte van Huntington te vertonen. Om meer te weten te komen over het voorkomen van deze ziekte in zijn familie, heeft Nico familieleden van zijn moeders kant benaderd voor informatie. In het eerste deel van de les ga jij met deze informatie aan de slag en maak je hier een stamboom van. Iemand bij wie Huntington voorkomt in de familie, kan ervoor kiezen een DNA-onderzoek te laten doen. Hiermee kan worden aangetoond of hij/zij het gemuteerde, verlengde allel van het HTT-gen bij zich draagt. Nico en Jeannette hebben besloten dat ze hun kinderen willen laten testen. In het tweede deel van de les leer je daarom meer over dit DNA-onderzoek en voer je zelf de bijbehorende gelelektroforese uit. Op basis van de resultaten geef je Nico en Jeannette een advies.

Genetica van Huntington

Overerving van Huntington

Je hebt net al geleerd dat de ziekte van Huntington wordt veroorzaakt door een mutatie in het HTT-gen, waardoor hierin teveel CAG-herhalingen aanwezig zijn. De overerving van Huntington gaat op een autosomaal dominante manier. Dit houdt in dat aanwezigheid van één gemuteerd, verlengd allel genoeg is om de ziekte te veroorzaken. Zowel homozygoot dominante (HH) als heterozygote (Hh) personen zullen dus de ziekte ontwikkelen. In het geval van één zieke ouder, die heterozygoot is, heeft elk kind 50% kans om de ziekte ook te krijgen (zie onderstaand kruisingsschema).

		Vader	
		H	h
Moeder	h	Hh	hh
	h	Hh	hh

■ = ziek, ■ = gezond

Het aantal herhalingen maakt uit

Wetenschappers hebben ontdekt dat er een verband is tussen het aantal trinucleotide herhalingen en de leeftijd waarop de eerste symptomen beginnen. Hoe meer CAG-herhalingen iemand heeft, hoe jonger diegene last krijgt van de ziekte van Huntington. Als iemand op volwassen leeftijd de eerste symptomen krijgt, gaan we er in deze les vanuit dat diegene 40 tot 120 CAG-herhalingen heeft. Bij meer dan 120 herhalingen gaan we uit van de jeugdvorm van Huntington. Omdat het aantal herhalingen dus uitmaakt, wordt dit aantal bij het noteren van iemands genotype opgeschreven voor beide allelen. Het genotype van iemand die 6 herhalingen van zijn vader heeft gekregen en 12 van zijn moeder, noteren we bijvoorbeeld als (6, 12).

Een wispelturig gen

Daarnaast is bekend dat het aantal trinucleotide herhalingen instabiel is. Dit houdt in dat het aantal CAG-herhalingen kan toenemen of afnemen wanneer het HTT-gen wordt overgedragen aan de volgende generatie. Een kind dat het gemuteerde allel erft kan daardoor een ander fenotype vertonen dan zijn ouder, met bijvoorbeeld een andere leeftijd waarop de symptomen beginnen.



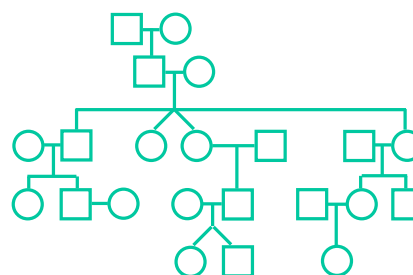
Stamboom maken

Nico heeft familieleden van zijn moeders kant benaderd voor informatie. Vier familieleden gaven hem informatie over wie de ziekte van Huntington had, op welke leeftijd de symptomen begonnen, hoe ernstig de symptomen waren en wanneer zowel zieke als gezonde familieleden overleden. Deze informatie gaan we gebruiken om een stamboom te maken. Je kunt hiervoor de lege stamboom uit de middenvouw van dit boekje halen en deze invullen.

1 Je krijgt van je docent een kaart met informatie die is gegeven door één van de familieleden. Bestudeer deze informatie.



2 Verwerk de informatie met je groepje tot een stamboom. Voeg zoveel mogelijk informatie toe aan je stamboom, zoals het geboortjaar, het jaar van overlijden en of de familieleden wel of niet de ziekte van Huntington hadden.



3 De andere groepjes hebben informatie van een ander familielid gekregen. Jullie gaan deze informatie nu uitwisselen. Je docent zal toelichten op welke manier. Voeg ook deze informatie toe aan je stamboom.

4 Veel familieleden hebben DNA-onderzoek laten doen. Je krijgt van je docent deze genetische informatie. Voeg ook deze informatie toe aan je stamboom.




Als je stamboom compleet is, beantwoord dan de vragen op de volgende bladzijden.

1 Wat is een trinucleotide herhaling?

.....

.....

2 De vele CAG-herhalingen in een gemuteerd HTT-gen zorgen ervoor dat één bepaald aminozuur heel vaak voorkomt in het huntingtine-eiwit van mensen met Huntington. Welk aminozuur is dit?

 **Tip:** Ga ervan uit dat de CAG-herhalingen voorkomen in de coderende streng van het DNA en gebruik je Binas.

.....

.....

3 Op welke manier gaat de overerving van de ziekte van Huntington?

.....

.....

4 Als iemand al volwassen is als hij of zij de eerste symptomen van Huntington ontwikkelt, hoeveel trinucleotide herhalingen heeft deze persoon dan meestal?

.....

.....

5 Als iemand de jeugdform van Huntington heeft, hoeveel trinucleotide herhalingen heeft deze persoon dan meestal?

.....

.....

6 In principe kan een kind de ziekte van Huntington niet krijgen als de ouders geen symptomen van de ziekte vertonen. Toch kunnen sommige van deze kinderen alsnog de ziekte ontwikkelen. Leg uit waarom. Er zijn meerdere antwoorden mogelijk.

.....

.....

7 Je hebt geleerd dat er bij de ziekte van Huntington sprake is van een gemuteerd allel met veel CAG-herhalingen. Kun je dit verband tussen het aantal herhalingen en het ontwikkelen van de ziekte terugvinden in de stamboom die je zojuist hebt gemaakt? Leg je antwoord uit.

.....

.....

8 Kun je in je stamboom ook het verband vinden tussen het aantal herhalingen en de leeftijd waarop iemand last kreeg van symptomen? Leg je antwoord uit.

.....

.....

9 Kun je in je stamboom ook de instabiliteit van het aantal herhalingen in het HTT-gen zien? Leg je antwoord uit.

.....

.....



Vorbereidende vragen

Nico en Jeannette willen het HTT-gen van hun kinderen laten onderzoeken. Hierbij wordt gebruik gemaakt van de techniek PCR. Met deze techniek kan een specifiek gedeelte van het geïsoleerde DNA worden vermenigvuldigd zodat er voldoende van is voor verdere analyse. Uiteindelijk wordt met gelelektroforese de lengte van de DNA-fragmenten bepaald om aan te tonen of de kinderen het normale allel en/of het gemuteerde, verlengde allel van het HTT-gen bij zich dragen.

Hieronder zie je de sequentie van een deel van het HTT-gen. Dit is het deel van het gen waarin de CAG-herhalingen voorkomen. De sequenties waar de primers tijdens de PCR-reactie aan zullen binden, zijn onderstreept. Het DNA dat tijdens de PCR-reactie zal

worden vermenigvuldigd, bevindt zich dus daartussen. De regio buiten de CAG-herhalingen is voor elk persoon hetzelfde en dus bij iedereen even lang. Het aantal nucleotiden in CAG-herhalingen verschilt per persoon, afhankelijk van hoeveel herhalingen diegene heeft. De sequentie hieronder is dus een voorbeeld.

Aan de hand van deze voorbeeldsequentie gaan we een algemene regel opstellen, waarmee we de lengte van de PCR-producten kunnen bepalen als we iemands genotype al weten. Met behulp daarvan bepalen we hoe lang de PCR-producten waren bij het DNA-onderzoek van Nico en Jeannette zelf. Vervolgens bekijken we welke resultaten we kunnen verwachten bij hun kinderen en hoe we hieruit conclusies kunnen trekken.

```
GAGTCGGCCCGAGGCCTCCGGGGACTGCCGTGCCGGGCGGGAGACCGCCATGGCG
ACCCTGGAAAAGCTGATGAAGGCCTTCGAGTCCCTCAAGTCCTTCCAGCAGCAGC
AGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAGCAACAGC
CGCCACCGCCGCGCCGCGCCGCGCCGCGCCTCCTCAGCTTCTCAGCCGCGCCGCGCAG
GCACAGCCGCTTGCTGCCTCAGCCGCAGCCGCCCCCGCCGCGCGCC
```

Beantwoord de volgende vragen.

1 Gebruik een markeerstift om in de bovenstaande DNA-sequentie de regio met trinucleotide herhalingen te markeren.

2 Tel in de DNA-sequentie het aantal nucleotiden dat geen onderdeel uitmaakt van de CAG-herhalingen. Begin met tellen bij de bindingsplaats van de eerste primer en ga door tot en met die van de tweede primer. Tel het gemarkeerde deel dus niet mee.

Aantal nucleotiden:

3 Markeer met een pen of potlood elke afzonderlijke CAG-herhaling in de DNA-sequentie. Tel hoeveel dit er zijn en noteer dat hieronder. Bepaal het aantal nucleotiden in dit deel van de sequentie door het aantal herhalingen te vermenigvuldigen met 3 en noteer dit.

Aantal herhalingen:

Aantal nucleotiden:

- 4 Bereken de lengte van de DNA-fragmenten die bij de PCR-reactie worden gevormd. Gebruik hierbij je antwoorden op vraag 2 en 3 en vul daarmee onderstaande tabel in.

Aantal nt excl. herhalingen	Aantal CAG-herhalingen	Aantal nt in CAG-herhalingen	Totale lengte PCR-product

nt = nucleotiden

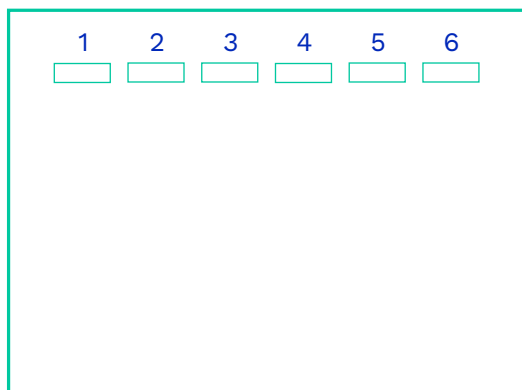
- 5 Bij het DNA-onderzoek van Nico en Jeannette zijn hun genotypes bepaald: Jeannette had genotype (8, 19) en Nico had (72, 19). Wat was bij dit onderzoek de lengte van de PCR-producten? Bepaal dit op dezelfde manier als hierboven en vul de tabel in.

Persoon	Aantal nt excl. herhalingen	Aantal CAG-herhalingen	Aantal nt in CAG-herhalingen	Totale lengte PCR-product
Jeannette		8		
Jeannette		19		
Nico		72		
Nico		19		

- 6 Vul onderstaand kruisingsschema in om te bepalen welke PCR-producten je kunt verwachten bij kinderen van Nico en Jeannette. Gebruik hierbij de totale lengtes van vraag 5.

		Jeannette	
Nico			

7 Hieronder zie je een gel die gebruikt kan worden voor gelelektroforese. Teken op de gel hoe de bandenpatronen eruit zullen zien voor Jeannette, Nico en de vier mogelijke uitkomsten bij hun kinderen.



DNA-samples

1: Jeannette

2: Nico

3: Uitkomst 1

4: Uitkomst 2

5: Uitkomst 3

6: Uitkomst 4

8 Stel dat één van de kinderen van Jeannette en Nico een PCR-product van 456 bp heeft. Waar wijst dit dan op?

.....

.....

9 Hoeveel CAG-herhalingen heeft dit kind dan in dit allel? Kun je op basis daarvan voorspellen op welke leeftijd hij of zij ongeveer symptomen van de ziekte van Huntington zal ontwikkelen? Gebruik de informatie uit je stamboom om je antwoord te onderbouwen.

.....

.....

10 Stel nu dat één van de kinderen van Jeannette en Nico een PCR-product van 273 bp heeft. Waar wijst dit dan op?

.....

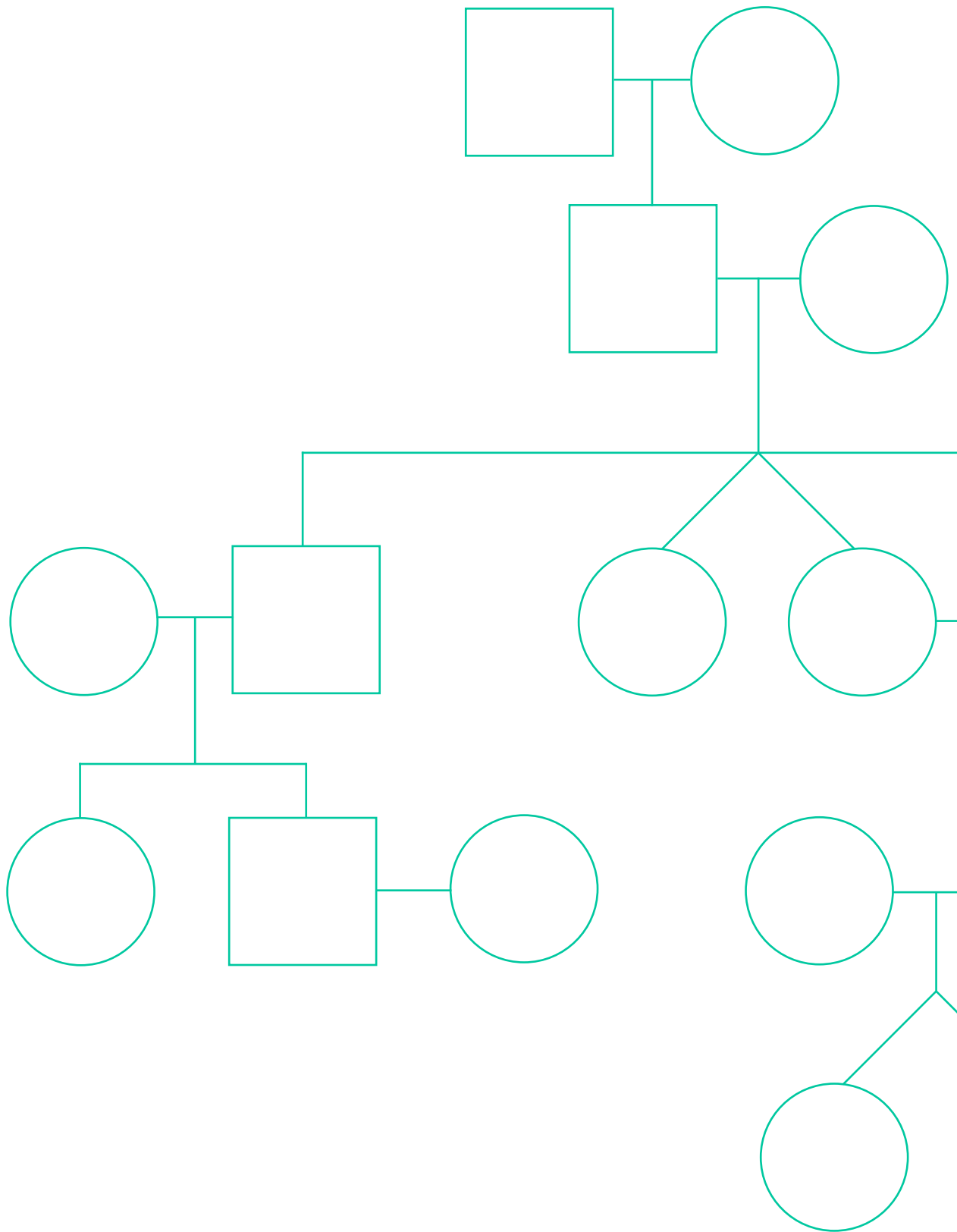
.....

11 Hoeveel CAG-herhalingen heeft dit kind dan in dit allel? Kun je voorspellen op welke leeftijd dit kind ongeveer symptomen van de ziekte zal ontwikkelen? Gebruik weer de informatie uit je stamboom.

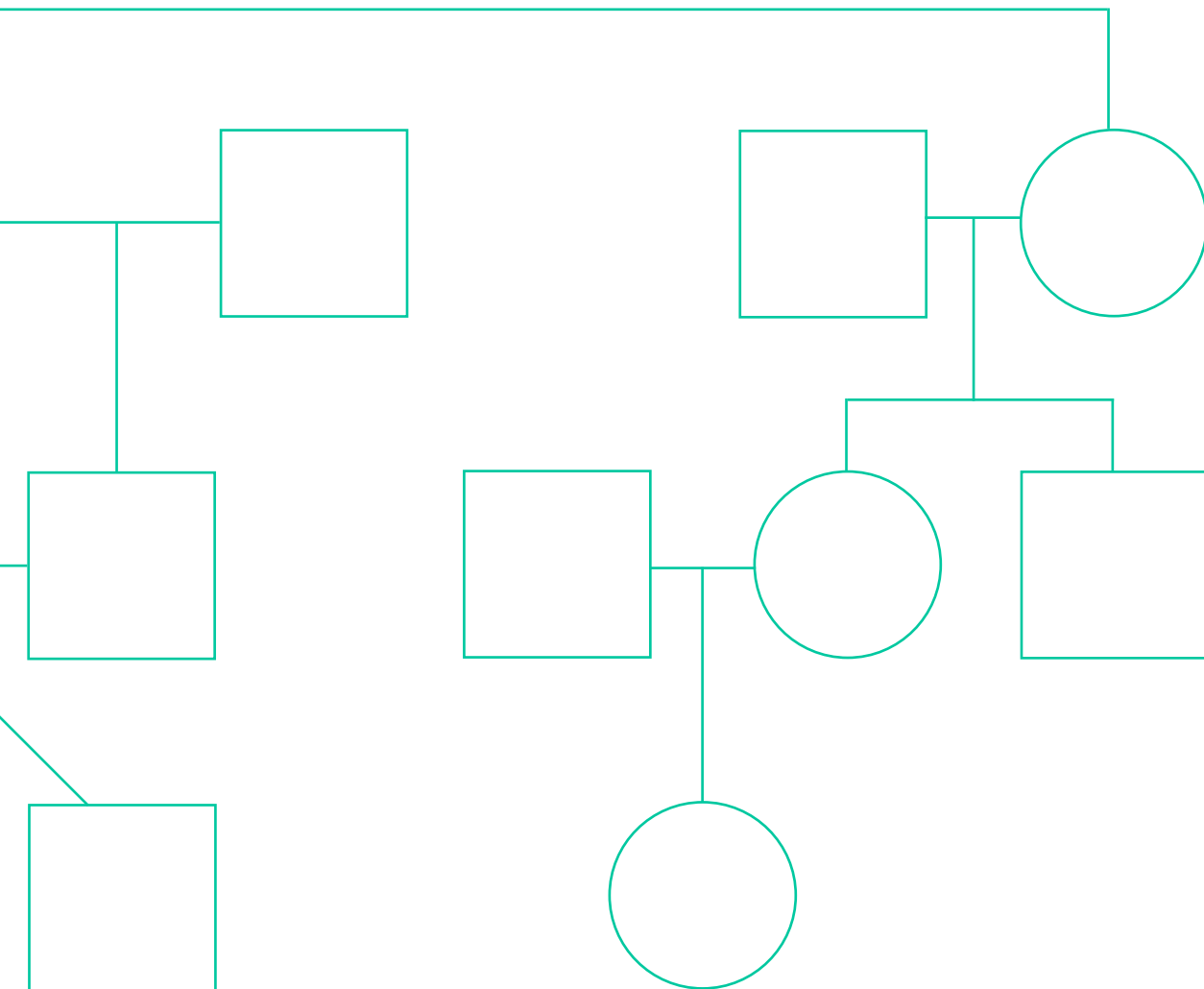
.....

.....

Stam



boom





Practicum

Gelelektroforese

Benodigheden

- 1 MiniOne® Casting System (gelgietsysteem)
- 1 MiniOne® Elektroforesesysteem
- 1 agarose GreenGel™ cup (2%)
- 5 DNA samples
- Bekerglas met TAE-buffer (135 mL)
- 1 pipet (2-20 µL) en 6 pipetpuntjes
- Magnetron
- Foto toestel of telefoon met camera
- Demiwater of gedistilleerd water

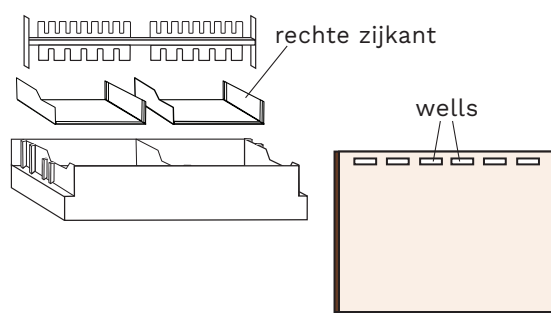
Denk om de veiligheid

Gebruik handschoenen en een veiligheidsbril als je werkt met vloeistoffen, bijvoorbeeld bij het maken en laden van de agarosegel.

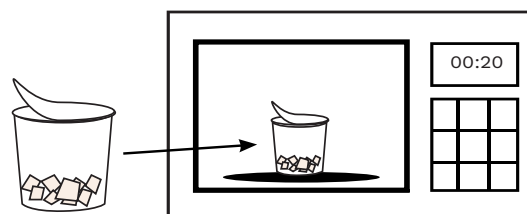
De gel maken

We beginnen met het maken van een agarosegel. Deze hebben we straks nodig om de DNA-fragmenten te scheiden.

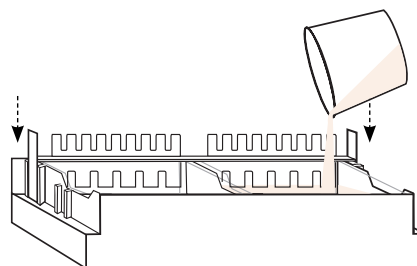
1 Zet het MiniOne® Casting systeem op een vlakke ondergrond en plaats de doorzichtige bakjes erin. Zorg dat de rechte zijkant rechts zit. Plaats de kam in de achterste gleufjes bovenaan het systeem. Zorg dat de kant met 6 tanden naar beneden wijst. Zo krijg je een gel met 6 putjes erin. Deze putjes noemen we wells.



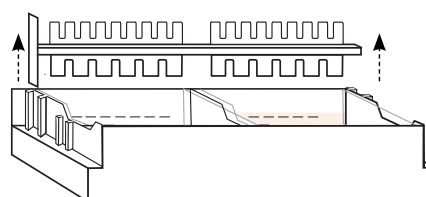
2 Haal het folie gedeeltelijk van de agarose GreenGel™ cup en zet deze 20 seconden in de magnetron. Laat de cup daarna 15 seconden afkoelen voordat je hem aanraakt. **Let op: zet niet meer dan 5 gel cups tegelijk in de magnetron!**



3 **Let op: de gel cup kan heet zijn!** Giet de hete agaroseoplossing langzaam in één van de bakjes. Eén gel cup is genoeg voor het maken van één agarosegel. Zorg dat er geen luchtbelletjes in de oplossing zitten. Laat de agarosegel stollen totdat deze ondoorzichtig is geworden. Dit duurt ongeveer 10 minuten. **Let op: laat de gel met rust tot de tijd voorbij is!**



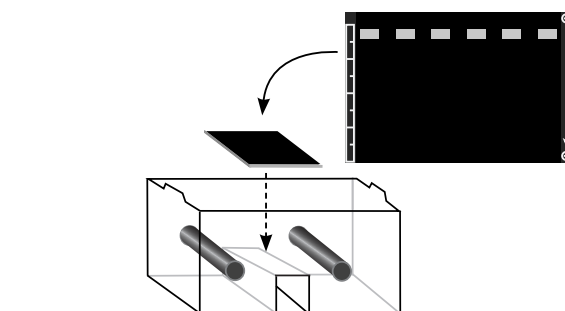
4 Verwijder de kam voorzichtig uit de gel. Haal het bakje met de gel uit het MiniOne® Casting systeem. Als er nog agarose aan de onderkant van het bakje zit, veeg dit dan af.



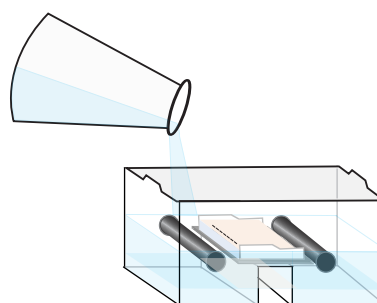
De gel laden

We gaan het elektroforesesysteem nu klaarzetten voor het scheiden van het DNA. Het 'laden' van de gel betekent dat we de DNA samples in de wells pipetteren.

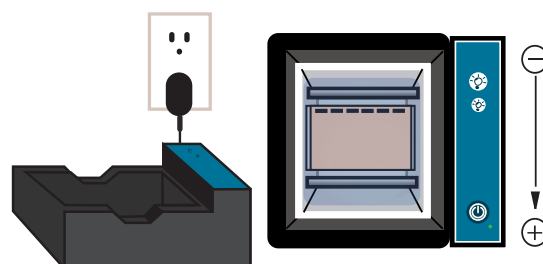
1 Pak het MiniOne® Elektroforesesysteem erbij. Leg de zwarte ondergrond in de tank, met de ⊕ en ⊖ symbolen op de juiste plek. Zet de gel (nog in het bakje) hierbovenop. Zorg dat de wells van de gel overlappen met de vakjes bij het ⊖ symbool op de ondergrond.




2 Meet 135 mL TAE-buffer af en giet dit in één helft van de tank tot de vloeistof de onderkant van de gel bereikt. Wacht even tot de lucht onder de gel is verdwenen, anders kun je straks het resultaat niet goed zien. Giet daarna het resterende buffer in de andere helft van de tank. De gel moet volledig bedekt worden met buffer.

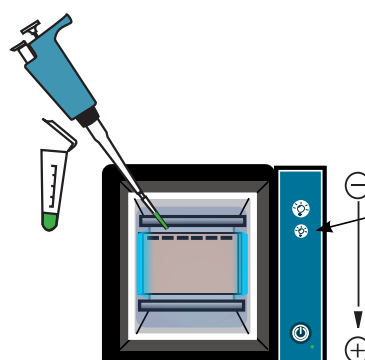


3 Steek de stekker van het elektroforesesysteem in het stopcontact. Zet de tank op de juiste manier in de zwarte houder: de elektroden (zwarte staafjes) moeten contact maken met de gouden puntjes en de tank moet recht in de houder staan.

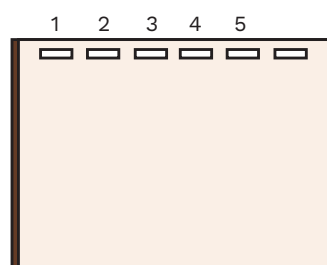


4 Druk op het tweede  knopje van boven op de houder. Hierdoor gaat het blauwe lampje aan op lage intensiteit, waardoor je de wells goed kunt zien. Gebruik de pipet om de gel te laden. Doe dit zoals in de tabel en afbeelding hieronder. Pipetteer dus 10 µL van de DNA-ladder in well 1, 10 µL van DNA sample N in well 2, etc. Gebruik voor elk sample een nieuw pipetpuntje.

Let op: beweeg de gel niet meer als deze eenmaal geladen is!



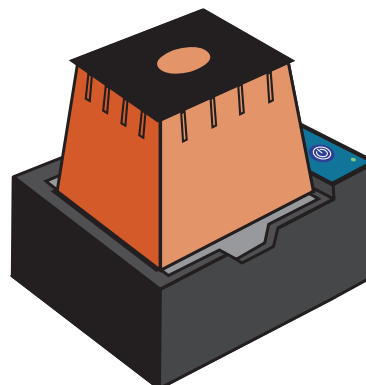
Well	Sample naam	Volume
1	DNA-ladder 100 bp	10 µL
2	DNA N (Nico)	10 µL
3	DNA J (Jeannette)	10 µL
4	DNA P (Peter)	10 µL
5	DNA K (Kim)	10 µL



Het DNA scheiden

We gaan nu de DNA-fragmenten scheiden met het elektroforesesysteem, zodat we de bandenpatronen kunnen vergelijken.

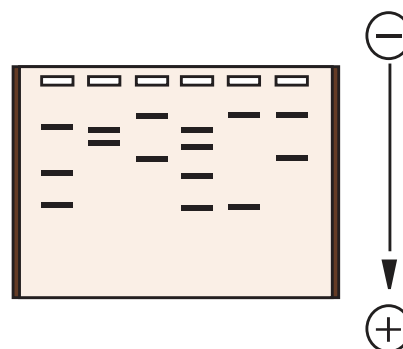
- 1 Zet de oranje kap op de houder. Zet het elektroforesesysteem aan door op de Ⓞ knop te drukken. Naast de knop gaat nu een groen lampje branden. De gelelektroforese is nu gestart.



Geen groen lampje? Check:

- Zit de tank goed in de houder?
- TAE-buffer in de tank?
- Teveel of te weinig buffer?
- Is de bufferconcentratie goed?
- Oranje kap op de houder?
- Stekker in het stopcontact?

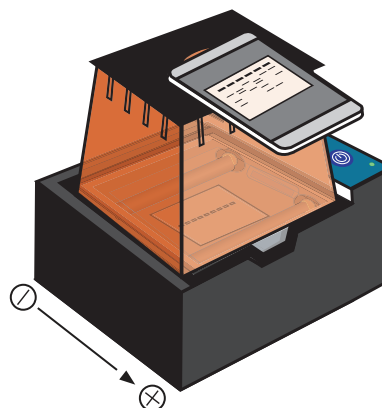
- 2 Wacht tot het DNA voldoende is gescheiden. Je kunt dan losse bandjes zien, zoals op de afbeelding hiernaast. Dit duurt ongeveer 25 minuten. Check af en toe het bewegen van de bandjes (ongeveer elke 5 minuten). **Let op: als je tijdens het wachten naar de gel wilt kijken, gebruik dan het lampje met lage intensiteit en laat deze niet te lang aan! Licht verzwakt het fluorescente signaal van het DNA.**



Het resultaat vastleggen

- 1 Als het klaar is, zet dan het elektroforesesysteem uit door op de Ⓞ knop te drukken. Veeg eventuele condens aan de binnenkant van de kap af met een doekje. Zet de kap weer terug op de houder. Druk op het eerste ⚡ knopje op de houder. Hierdoor gaat het blauwe lampje aan op hoge intensiteit.

- 2 Gebruik je telefoon of een fototoestel om via het venstertje in de kap een foto te maken van het resultaat. **Let op: zoom niet in, dan krijg je wazige foto's!**





Afsluitende vragen

Bekijk de resultaten van je gelelektroforese en beantwoord de volgende vragen.

- 1 Leg in je eigen woorden uit hoe de techniek gelelektroforese heeft geleid tot het bandenpatroon dat je ziet.

.....

.....

.....

- 2 Wat zijn de genotypes van Peter en Kim? Probeer zo precies mogelijk het aantal CAG-herhalingen te bepalen aan de hand van jouw resultaten. De DNA-ladder bevat fragmenten met de volgende lengtes: 100, 200, 300, 400, 500, 600, 700, 800, 900 en 1000 bp.

.....

.....

- 3 Wat kun je op basis van de gel concluderen over het allel dat Peter van zijn vader Nico heeft gekregen?

.....

.....

- 4 Kun je voorspellen op welke leeftijd Peter ongeveer last zal krijgen van de eerste symptomen van Huntington? Gebruik informatie uit je stamboom om je antwoord te onderbouwen.

.....

.....

- 5 Wat zou jij op basis van jouw resultaten adviseren aan Nico en Jeannette?

.....

.....

.....

.....



Reflectievragen

Kijk even terug naar dit practicum en beantwoord de volgende vragen.

1 Bij het laden van de gel heb je het DNA in de wells van de gel gepipetteerd. Stel dat je een DNA sample per ongeluk naast de well zou pipetteren, hoe zou je dit dan terugzien in je resultaten?

2 Tijdens dit practicum lag de gel met de kant van de wells bij de negatieve elektrode. Waarom is het belangrijk dat de gel op deze manier in het elektroforesesysteem ligt?

3 Wat zou er gebeurd zijn als je de gel andersom in het elektroforesesysteem had gelegd? Hoe zou je dat terugzien in je resultaten?

4 Wat zou er gebeurd zijn als je het elektroforesesysteem veel langer dan 25 minuten aan had laten staan bij het scheiden van het DNA? Hoe zou je dat terugzien in je resultaten?

5 Wat ging bij jouw groepje goed bij het uitvoeren van dit practicum?

6 Zijn er dingen die je de volgende keer anders zou doen?

Begrippenlijst

Allel	Variant van een gen.
Aminozuur	Bouwsteen van een eiwit.
Autosomaal dominant	Vorm van overerving. De eigenschap ligt niet op een geslachtschromosoom, maar op een autosoom en aanwezigheid van één allel is voldoende om de eigenschap (bijv. een ziekte) tot uiting te laten komen.
Basenpaar	Twee nucleotiden in dubbelstrengs DNA, aan elkaar gekoppeld met waterstofbruggen tussen de stikstofbasen. Het aantal basenparen (bp) wordt gebruikt om de lengte van een DNA-fragment aan te geven.
Chromosoom	DNA dat om eiwitten (histonen) heen is gewikkeld en compact is opgerold, zodat het in de celkern past.
Coderende streng	De DNA-streng waarvan de sequentie overeenkomt met het mRNA (afgezien van het vervangen van T door U). Deze streng wordt niet gebruikt bij de transcriptie.
Codon	Drie nucleotiden in het mRNA die samen coderen voor één aminozuur.
DNA	Desoxyribonucleïnezuur, de drager van erfelijke informatie in organismen.
DNA-ladder	Een mengsel van DNA-moleculen met verschillende, bekende lengtes dat gebruikt wordt bij gelelektroforese om de lengte van andere DNA-fragmenten aan af te lezen.
Dominant allel	Een allel dat altijd tot uiting komt in het fenotype.
Erfelijkheid	Het doorgeven van eigenschappen van een generatie naar de volgende.
Fenotype	De waarneembare eigenschappen van een individu.
Gelelektroforese	Een techniek waarmee je DNA-fragmenten kunt scheiden op basis van hun lengte.
Gen	Gedeelte van het DNA dat codeert voor één eiwit.

Genotype	De genetische informatie die codeert voor een fenotype.
Heterozygoot	Een organisme heeft twee verschillende allelen van een gen.
Homozygoot	Een organisme heeft twee dezelfde allelen van een gen.
HTT-gen	Gen op chromosoom 4 dat codeert voor het huntingtine-eiwit. Een mutatie in dit gen kan leiden tot de ziekte van Huntington.
Huntington	Erfelijke, ongeneeslijke ziekte waarbij zenuwcellen in de hersenen afsterven. Gekenmerkt door zowel lichamelijke als psychische symptomen. Veroorzaakt door een mutatie in het HTT-gen.
Kruisingsschema	Hulpmiddel dat de mogelijke genotypes van nakomelingen laat zien bij een kruising van twee ouders met bekende genotypes.
Mutatie	Verandering in het DNA.
Neurodegeneratieve aandoeningen	Verschillende aandoeningen die gemeen hebben dat er steeds meer zenuwcellen afsterven.
Neuron	Zenuwcel.
Nucleotide	Bouwsteen van DNA, bestaande uit een suikergroep, fosfaatgroep en stikstofbase.
PCR	Polymerase chain reaction, een techniek waarmee je DNA kunt vermenigvuldigen.
Primer	Een kort stukje enkelstrengs DNA dat als startpunt wordt gebruikt bij PCR. Het bindt specifiek aan de DNA-sequentie die je wilt vermenigvuldigen.
Progressief (ziekte)	Een chronische ziekte die steeds ernstiger wordt.
Recessief allel	Allel dat alleen tot uiting komt in het fenotype als er geen dominant allel aanwezig is.
Sequentie	Volgorde van nucleotiden in een DNA-streng.

Stamboom

Schematisch overzicht van familierelaties dat kan helpen bij het bestuderen van de overerving van een erfelijke eigenschap, zoals een ziekte.

Trinucleotide herhaling

Herhaling van een sequentie van drie nucleotiden in het DNA. Dit komt voor in normale genen, maar een toename van het aantal herhalingen kan tot een ziekte leiden.

Twee-eiige tweeling

Een tweeling die is ontstaan uit twee afzonderlijke bevruchte eicellen. Zij zijn genetisch gezien net zo verschillend als normale broers en zussen.

