
Exonen en intronen

problemen met dna analyse

Véronique Nas
4 oktober 2013

exonen en intronen

Bij 50% van de mensen met een klinische diagnose Stickler wordt geen mutatie gevonden

- **Waarom is dat zo?**
- **Zijn er nog andere dna analyses mogelijk?**

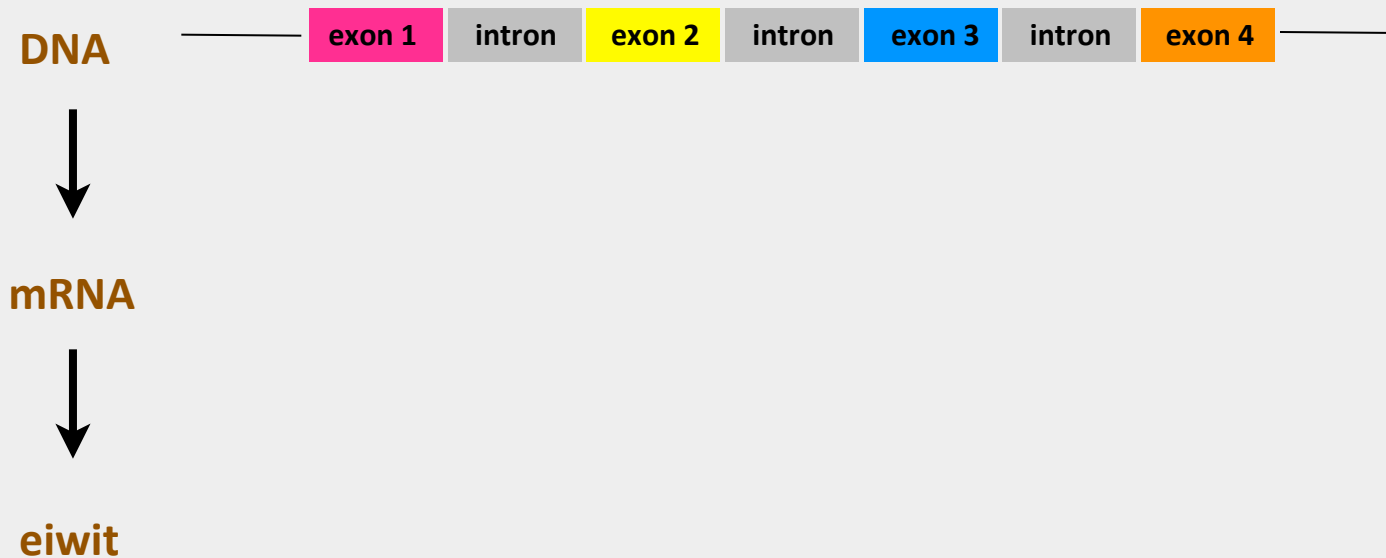
exonen en intronen

Erfelijkheid: DNA

- **ieder mens heeft ongeveer 30.000 genen**
- **een gen is opgebouwd uit exonen en intronen**
- **een gen zorgt voor een bepaalde eigenschap**
- **soms zorgt één mutatie voor een ziekte, soms is dat ingewikkelder**

exonen en intronen

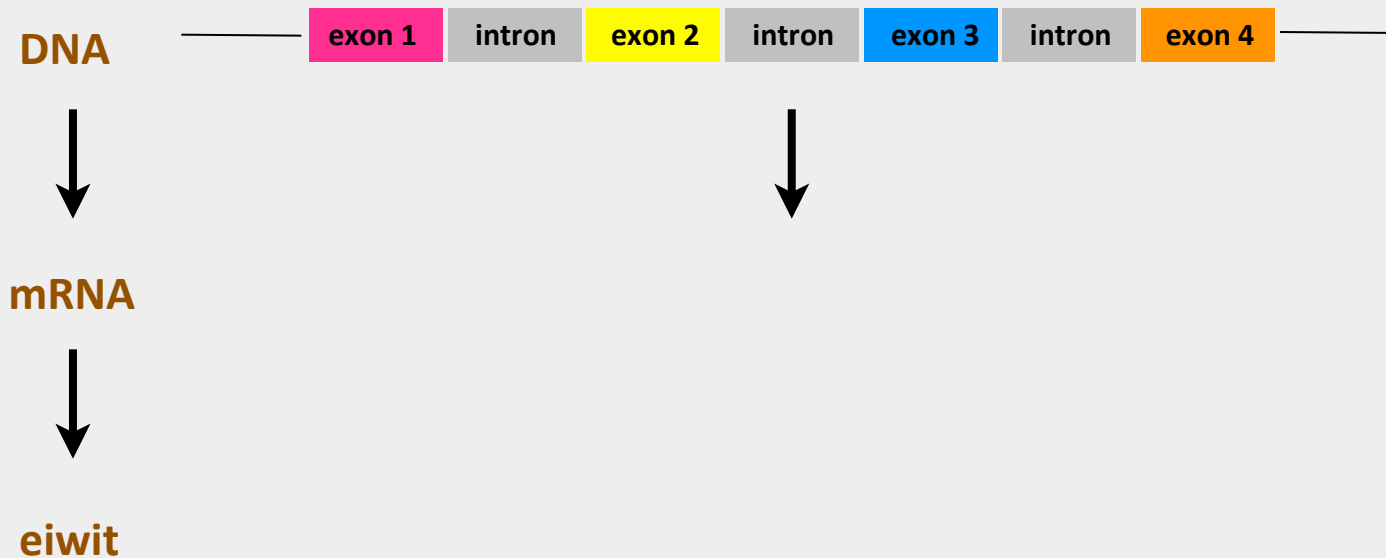
DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

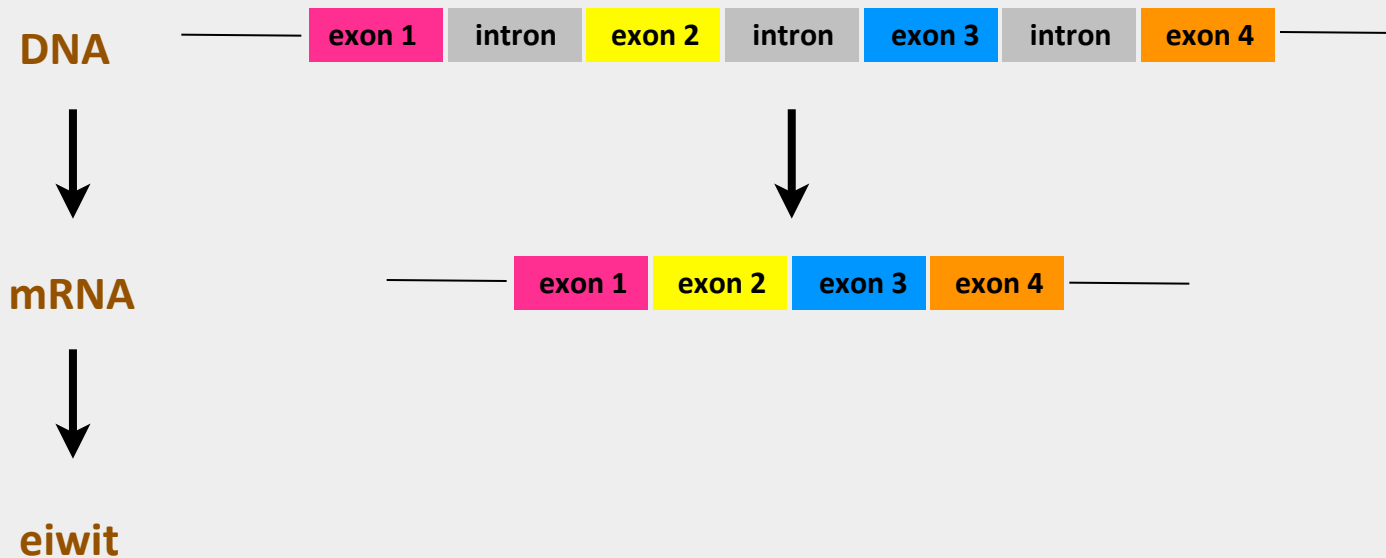
DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

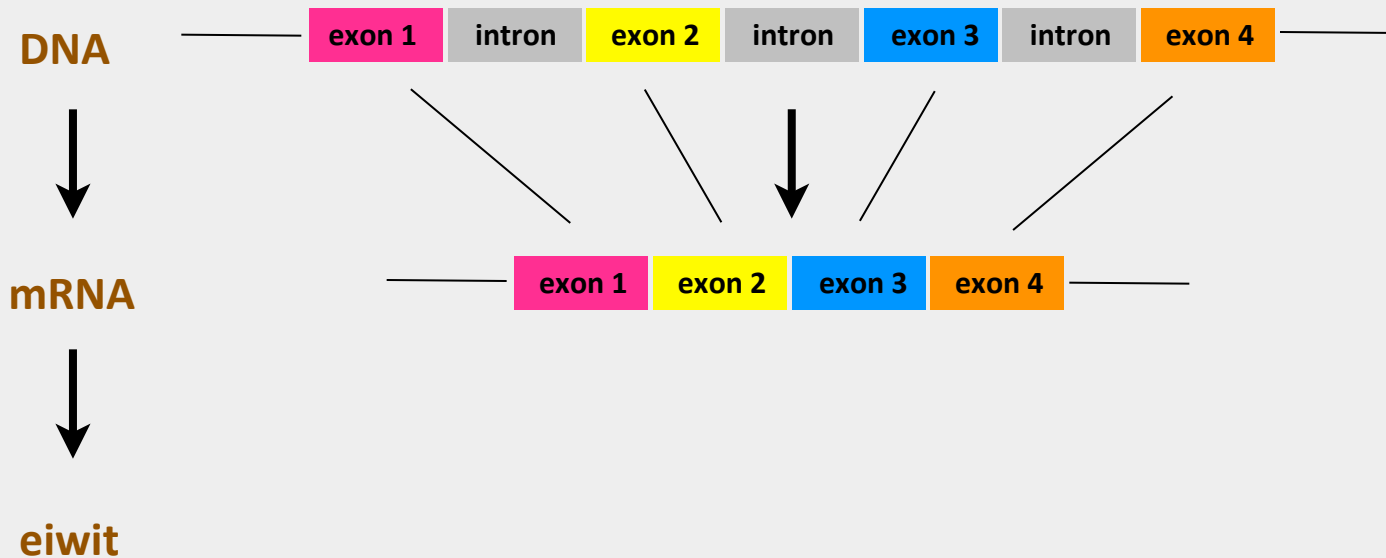
DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

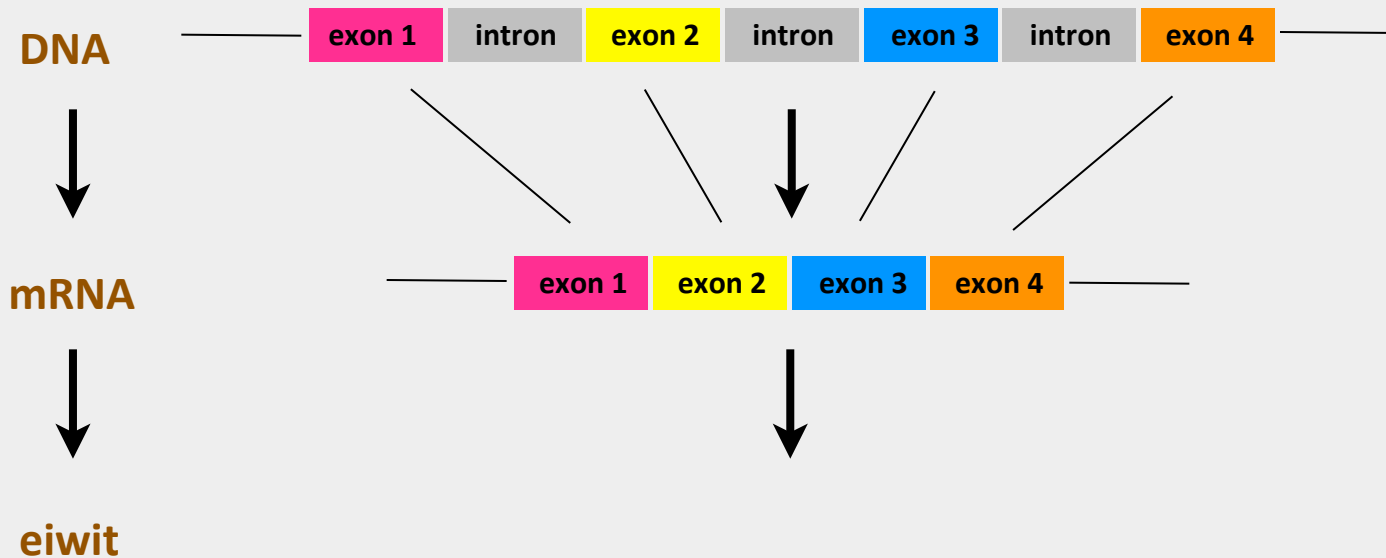
DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

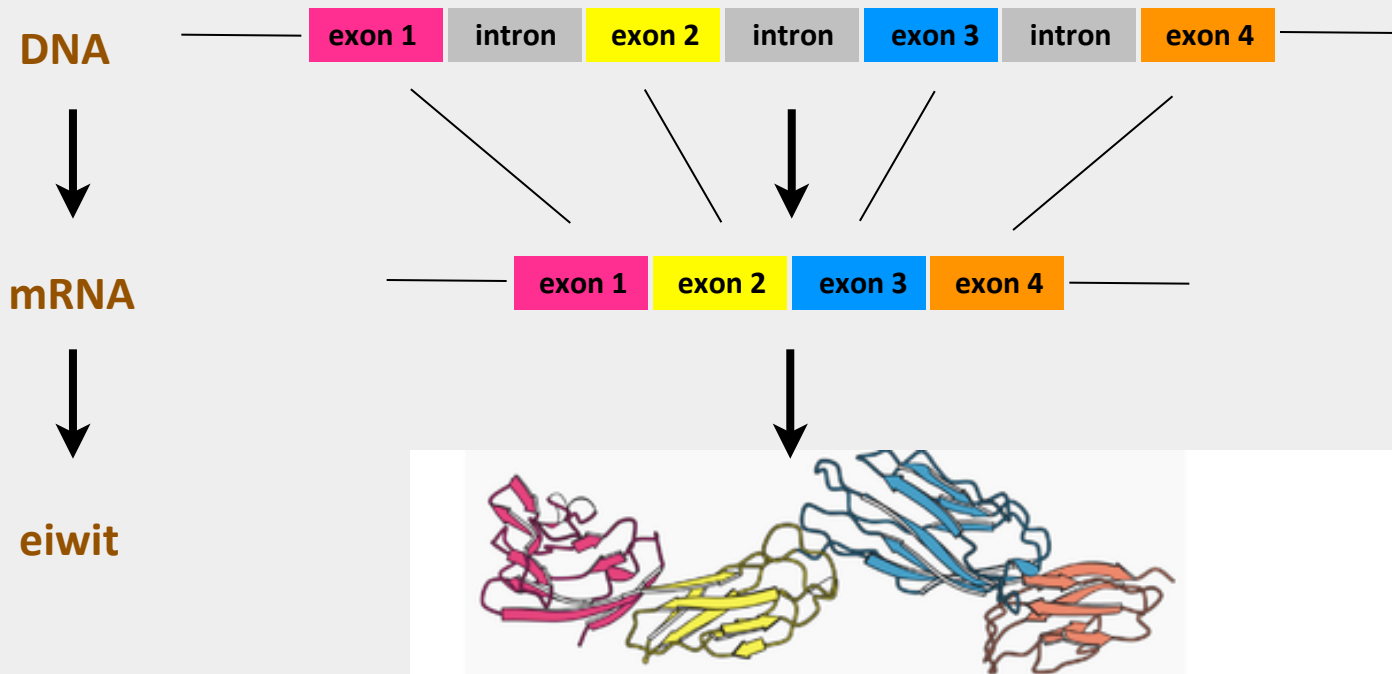
DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

DNA: van gen naar eiwit



Het Sticklergen heeft ongeveer 60 exonen en 60 intronen

exonen en intronen

DNA: exonen en intronen met G, A, T of C (nucleotiden)

exon

intron

exonen en intronen

DNA: exonen en intronen met G, A, T of C (nucleotiden)

exon

intron

GAATCCAGAGGTTTACGCACT

exonen en intronen

DNA: exonen en intronen met G, A, T of C (nucleotiden)

exon

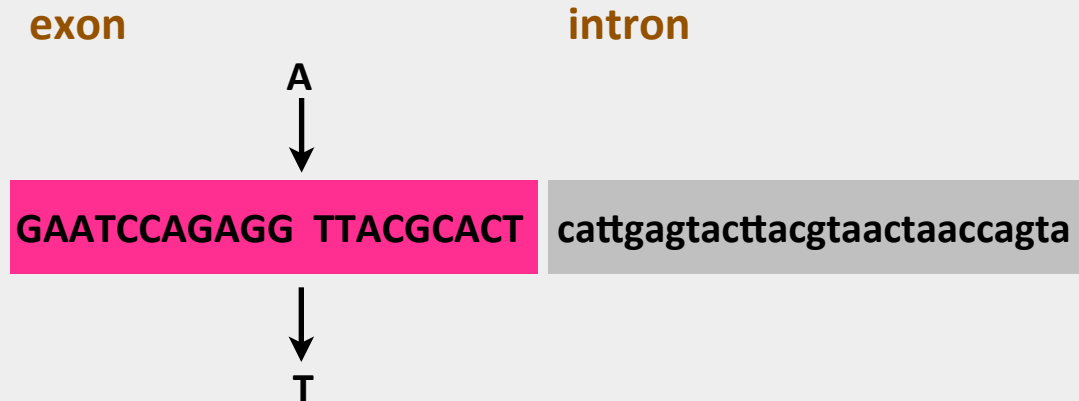
intron

GAATCCAGAGGTTTACGCACT

cattgagtacttacgtaactaaccagta

exonen en intronen

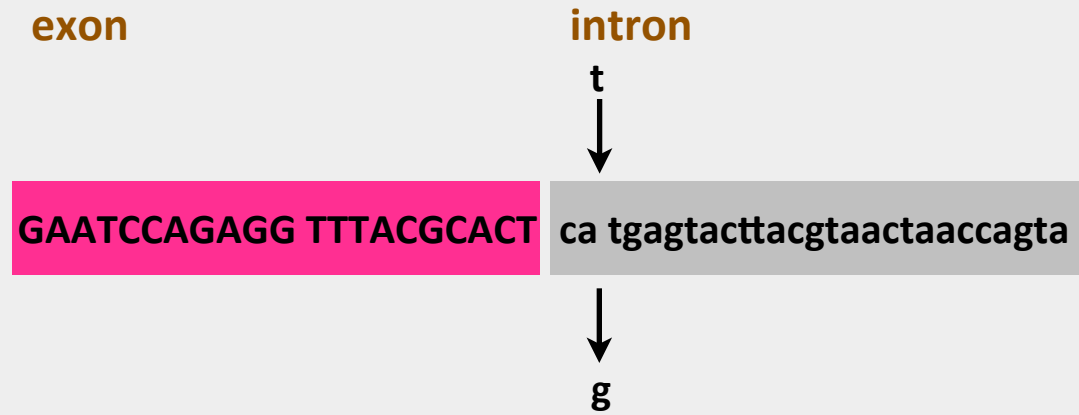
DNA-analyse: mutatie in exon of intron met G, A, T, C.



één letter (hier een T) wordt vervangen door een ander (A)

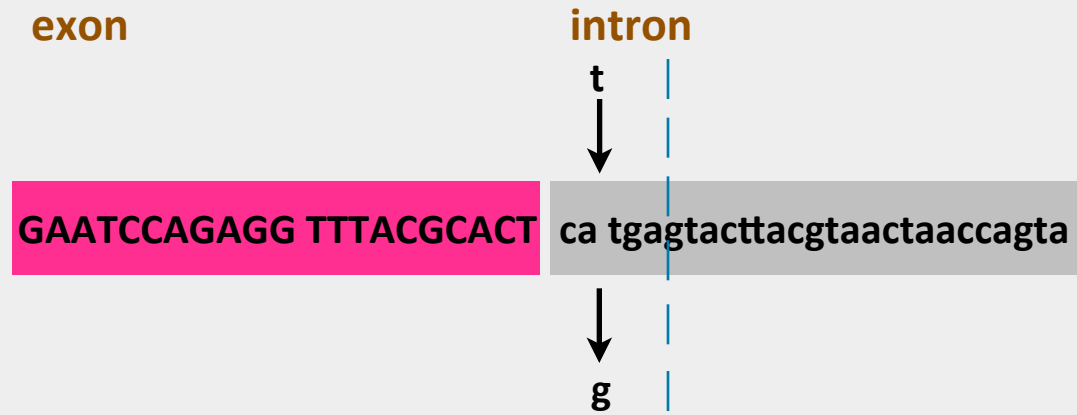
exonen en intronen

DNA-analyse: mutatie in exon of intron met G A T C



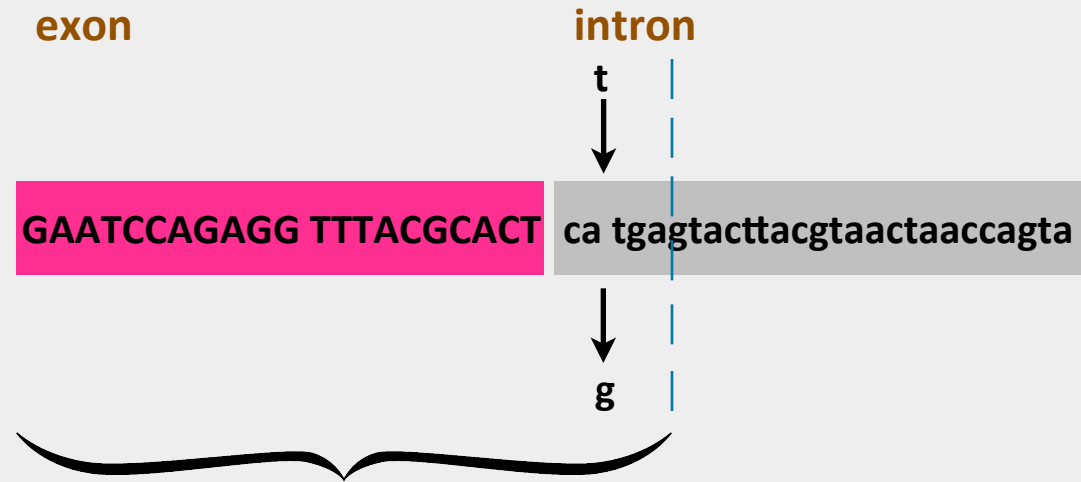
exonen en intronen

DNA-analyse: mutatie in exon of intron met G A T C



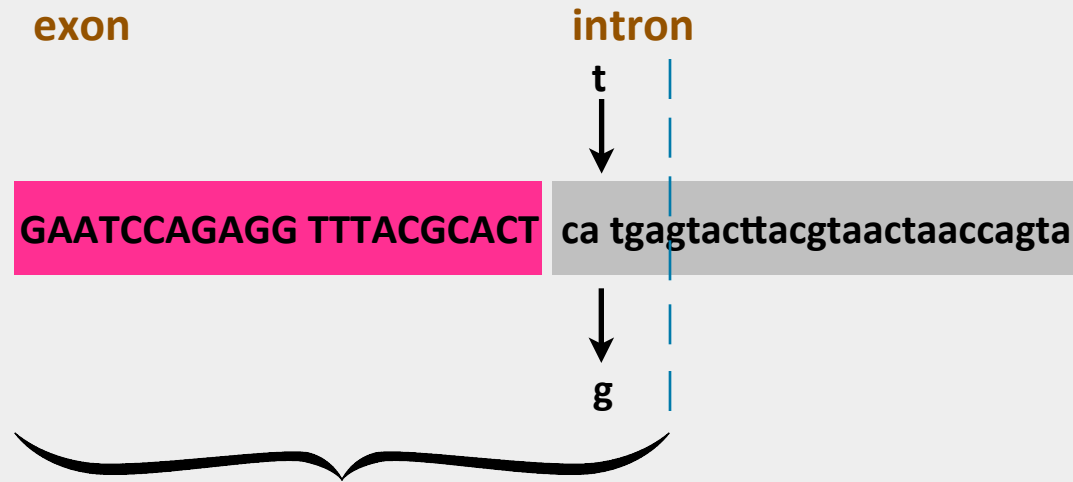
exonen en intronen

DNA-analyse: mutatie in exon of intron met G A T C



exonen en intronen

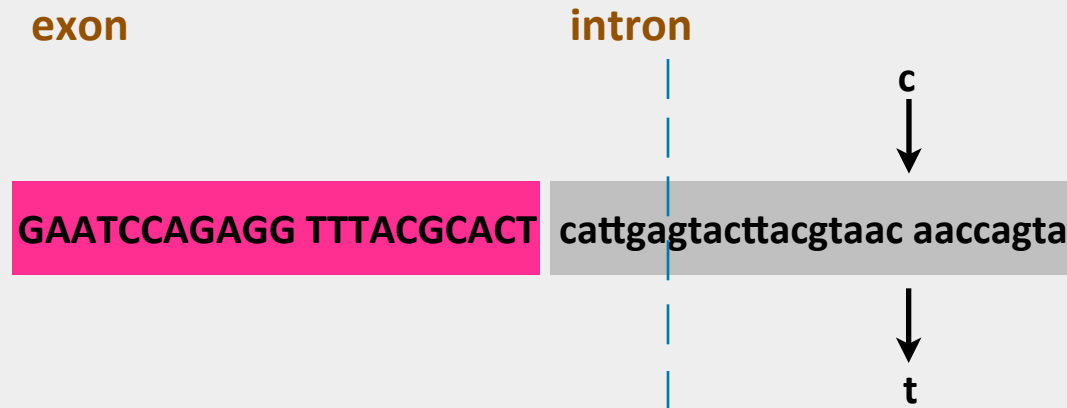
DNA-analyse: mutatie in exon of intron met G A T C



DNA-analyse: ziet alleen mutaties in exon en grenzen met intronen

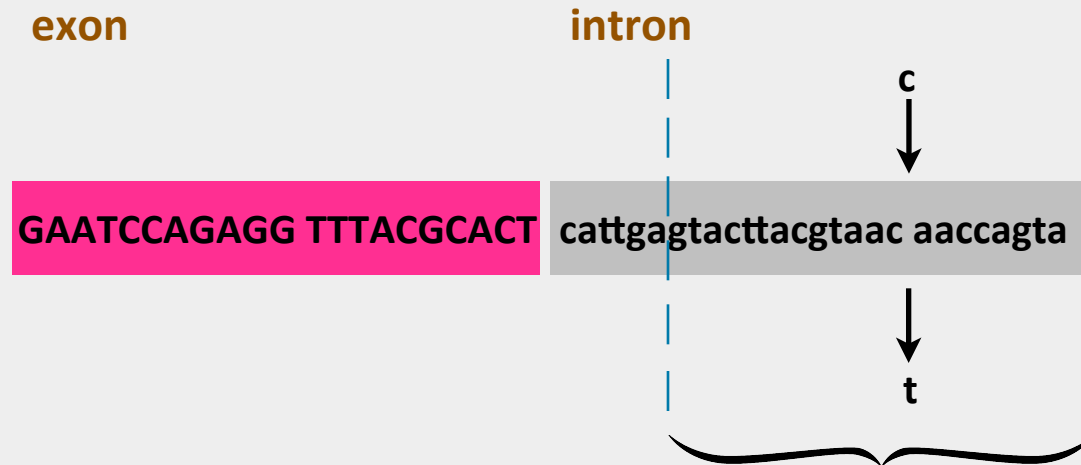
exonen en intronen

DNA-analyse: mutatie dieper in intron



exonen en intronen

DNA-analyse: mutatie dieper in intron



exonen en intronen

DNA-analyse: hoe nu verder?

Er wordt nu gewerkt aan de zogenaamde genoom scan.

Die ziet ook mutaties in intronen.

Op dit moment is de genoom scan nog niet goed te interpreteren en duur, en wordt nog niet diagnostisch ingezet. Dat zal over enige jaren wellicht wel het geval zijn.