

DNA

Judith van de Meerakker

J_vandemeerakker@hotmail.com

Wat is DNA?

- De mens is opgebouwd uit allemaal cellen.
- In deze cellen bevindt zich een kern
- In deze kern bevinden zich de chromosomen
- In de chromosomen bevindt zich het DNA

Opbouw

- Wat is DNA
- DNA isolatie
- DNA diagnostiek

Wat is DNA?

- Het erfelijk materiaal van de mens is opgeslagen in het DNA
- DNA bevat dus informatie die nodig is om een individu te vormen

Genetische code

- DNA wordt door het lichaam vermenigvuldigd
- DNA wordt omgezet in RNA en dat dient als mal voor het maken van eiwitten
- Eiwitten zijn de bouwstenen van ons lichaam

Genetische code

- DNA bestaat uit de letters A, T, C, G, welke nucleotiden worden genoemd
- 3 nucleotiden vormen een codon, dit vormt de code voor een aminozuur vormt
- Aminozuren zijn de bouwstenen van de eiwitten

Variaties in het DNA

- Niet alle veranderingen in het DNA betekenen ook iets
- Tussen 2 individuen zijn ongeveer 6 miljoen variaties te vinden

Variaties vs Mutaties

- Variatie
Verandering in het DNA welke niet leidt tot een ziekte, leidt over het algemeen niet tot een ander eiwit
- Mutatie
Verandering in het DNA welke wel leidt tot een ziekte, er treed vaak een verandering op in het eiwit

Chromosomen

- DNA zit in de chromosomen
- Een mens heeft 46 chromosomen, 23 paar dus een mens heeft van elk chromosoom 2 stuks
- Dit bestaat uit chromosoom 1 tot en met 22 en 2 geslachtschromosomen
- Vrouwen hebben van de geslachtschromosomen XX en mannen hebben XY

Overerving

- In principe krijg je van alle chromosomen 1 kopie van je vader en een 1 kopie van je moeder
- De kopie van de moeder bevindt zich in de eicel
- De kopie van de vader bevindt zich in de zaadcel

DNA isolatie

- DNA kan uit allerlei soorten materiaal gehaald worden:
 - Bloed
 - Weefsel
 - Weefsel in paraffine
- In principe alles waar een celkern in zit

DNA diagnostiek

- DNA is het erfelijk materiaal van de mens
- Het bevindt zich in 23 paar chromosomen
- De mens heeft ongeveer 30.000 genen

Waarom?

- Bevestiging van de klinische diagnose
- Erfelijkheidsvoortichting
- Prenatale diagnostiek (diagnostiek voordat de baby geboren is)

Research

- Welk gen geeft eventueel welke kenmerken
- Welke mutatie geeft welke kenmerken
- Zijn er factoren die de kenmerken ernstiger of minder ernstig maken

Diagnostiek

- DNA diagnostiek begint met de DNA isolatie
- De volgende stap is de PCR ofwel het vermenigvuldigen van het DNA

Sequencen

- Na het vermenigvuldigen moet de lettervolgorde nog afleesbaar gemaakt worden.
- Dit gebeurt door de inbouw van lichtgevende letters wat ook wel sequencen wordt genoemd

Uitslag

- Als de DNA uitslag bekend is wordt deze nagekeken door een stafid.
- Het stafid geeft de uitslag door aan de betreffende arts
- De arts geeft de uitslag door aan de patient