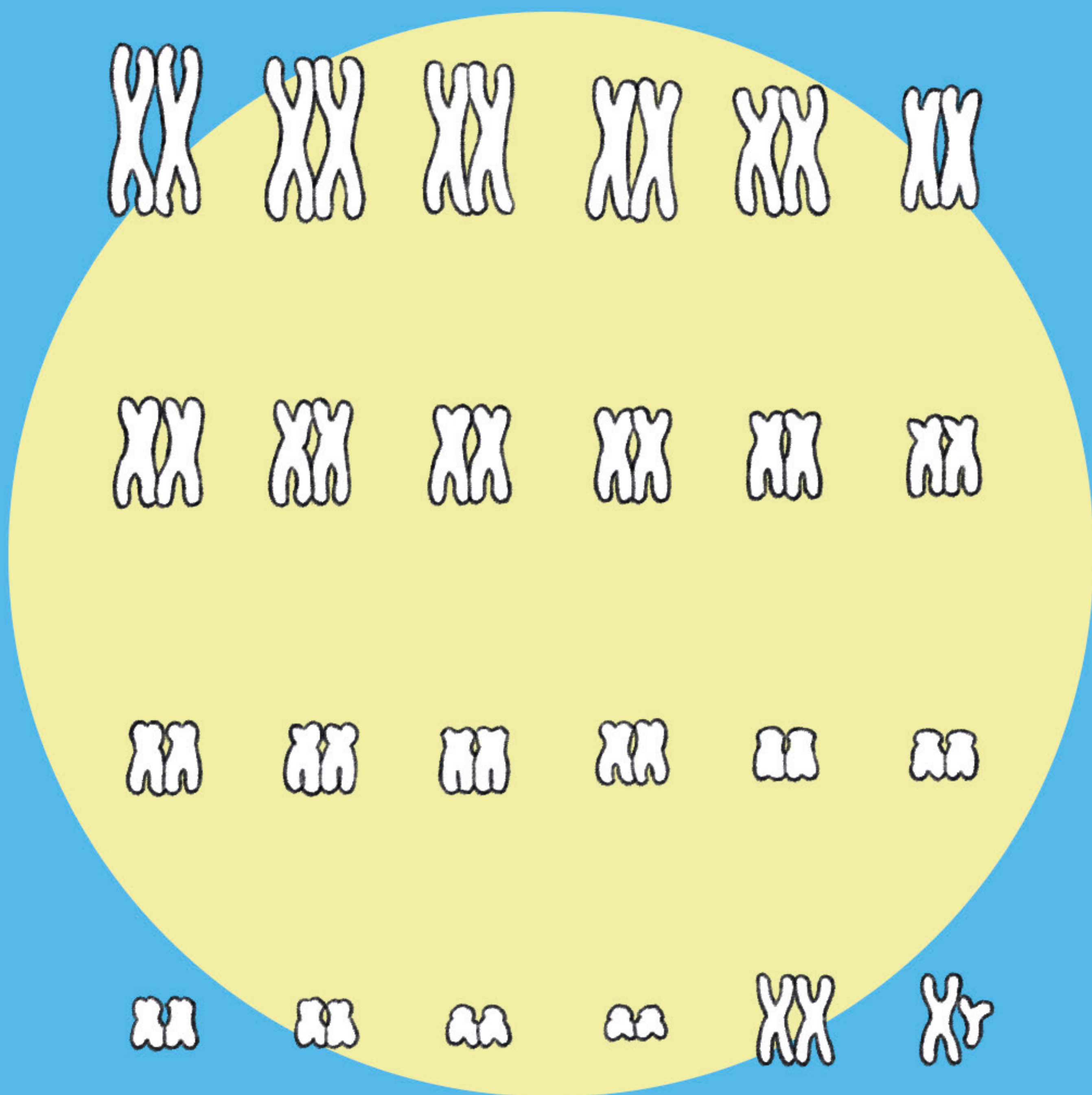


INFOGRAPHIC

GENETISCH ONDERZOEK



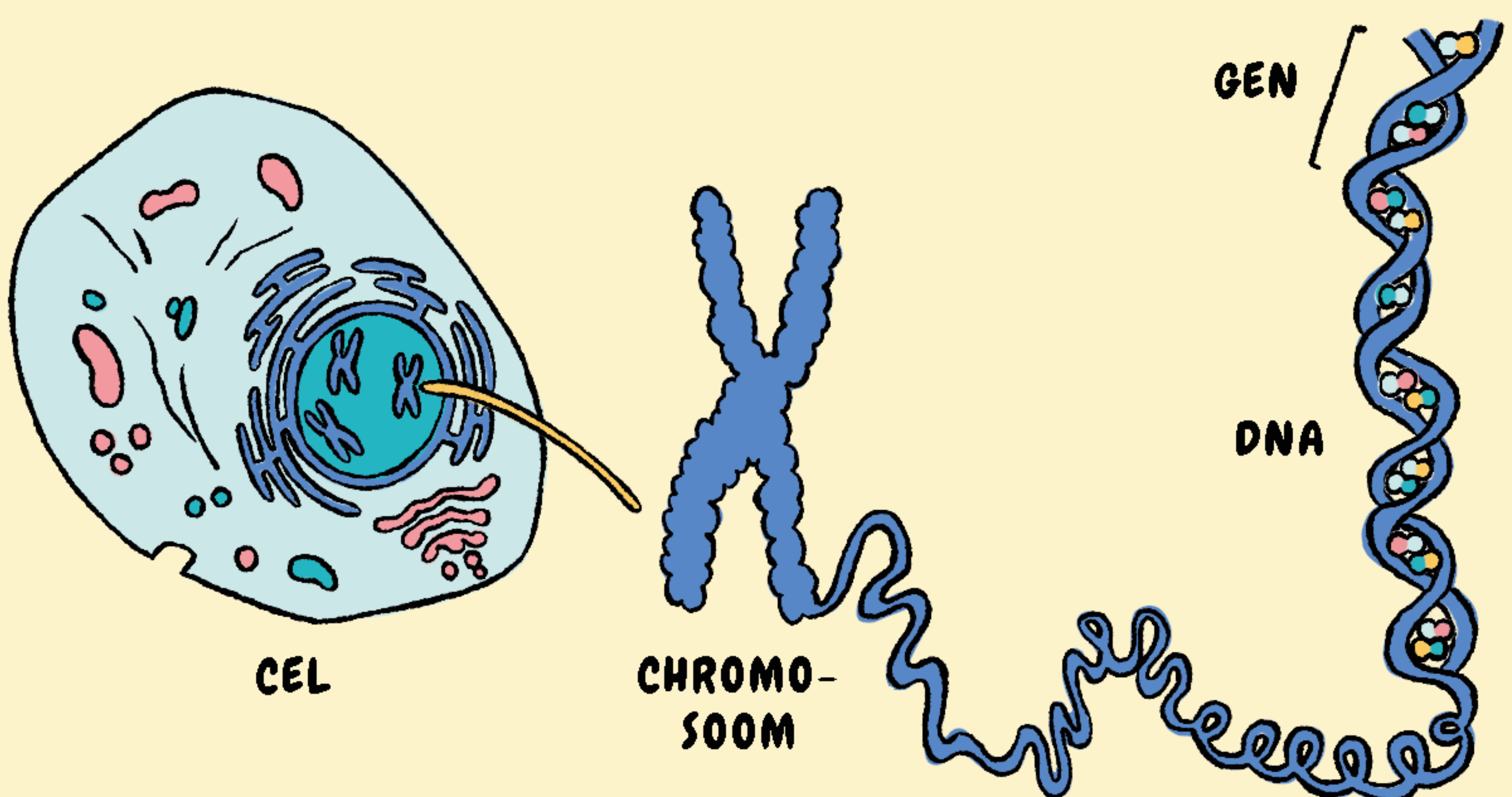
Deze infographic is mogelijk gemaakt met financiële steun van het bijzonder onderzoeksfonds van de Universiteit Gent BOF/MVF/202309/014

Tekst en ontwerp: Dr. H. Syryn en Prof. dr. M. Cools

Illustraties en vormgeving: Juliette Luscuere <https://julietteluscuere.nl/>

Wat zijn genen en DNA?

Ons lichaam bestaat uit miljarden cellen. In bijna elke cel zit DNA: een soort code voor hoe ons lichaam werkt. Dit DNA kan je vergelijken met een lange draad die is onderverdeeld in “genen”: kleine stukjes informatie die de eiwitten van ons lichaam worden.



De DNA-draad wordt in elke cel verdeeld over 23 paar chromosomen. We krijgen 23 chromosomen van onze moeder en 23 van onze vader. 1 chromosomenpaar bepaalt het geslacht, dit zijn de **geslachtschromosomen**.

Wat is genetisch onderzoek?

Bij genetisch onderzoek kijken we naar het DNA om te zien of er veranderingen zijn die kunnen verklaren waarom de ontwikkeling van het lichaam anders is verlopen en geleid heeft tot een DSD. Voor dit onderzoek wordt een beetje bloed afgenomen.



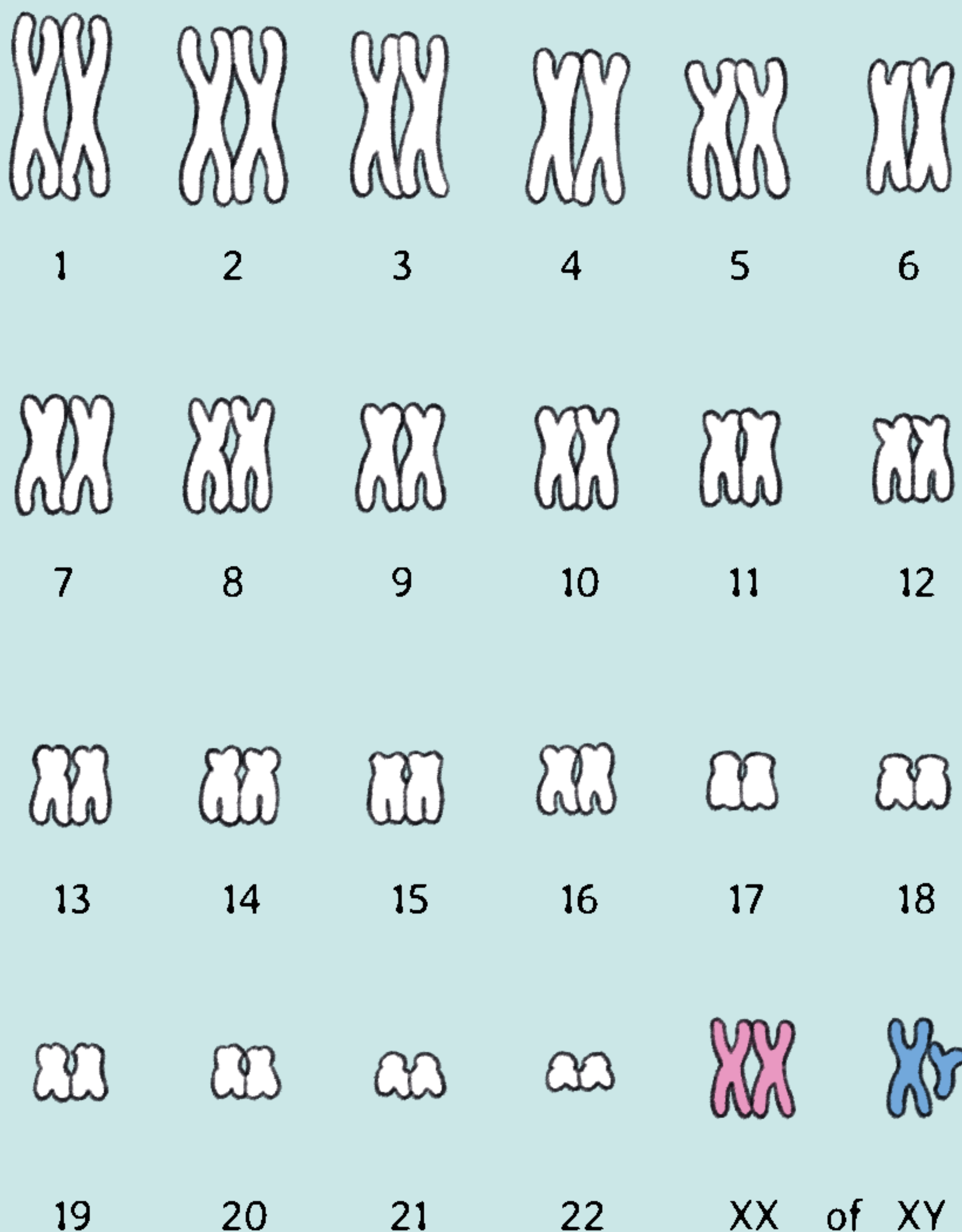
Welk genetisch onderzoek?

Karyotypering (chromosomenonderzoek)

Bij dit onderzoek kijken we naar het aantal en de structuur van de chromosomen. We letten hierbij vooral op de geslachtschromosomen.

Meestal hebben mensen met een typisch mannelijke ontwikkeling **1 X- en 1 Y-chromosoom**, en mensen met een typisch vrouwelijke ontwikkeling **2 X-chromosomen**.

Bij DSD is het belangrijk te weten welke chromosomen aanwezig zijn, omdat dit helpt om de oorzaak te begrijpen.



Welk genetisch onderzoek?

Whole exome sequencing

Hierbij onderzoeken we de stukjes van het DNA waar genen liggen die belangrijk zijn voor de geslachtsontwikkeling. We zoeken naar kleine veranderingen in genen die betrokken zijn bij de geslachtsontwikkeling. Soms weten we al naar welk specifiek gen we moeten kijken, en testen we enkel dat gen.



Waarom genetisch onderzoek?

Genetisch onderzoek kan een precieze diagnose stellen. Dit kan belangrijke informatie geven over:

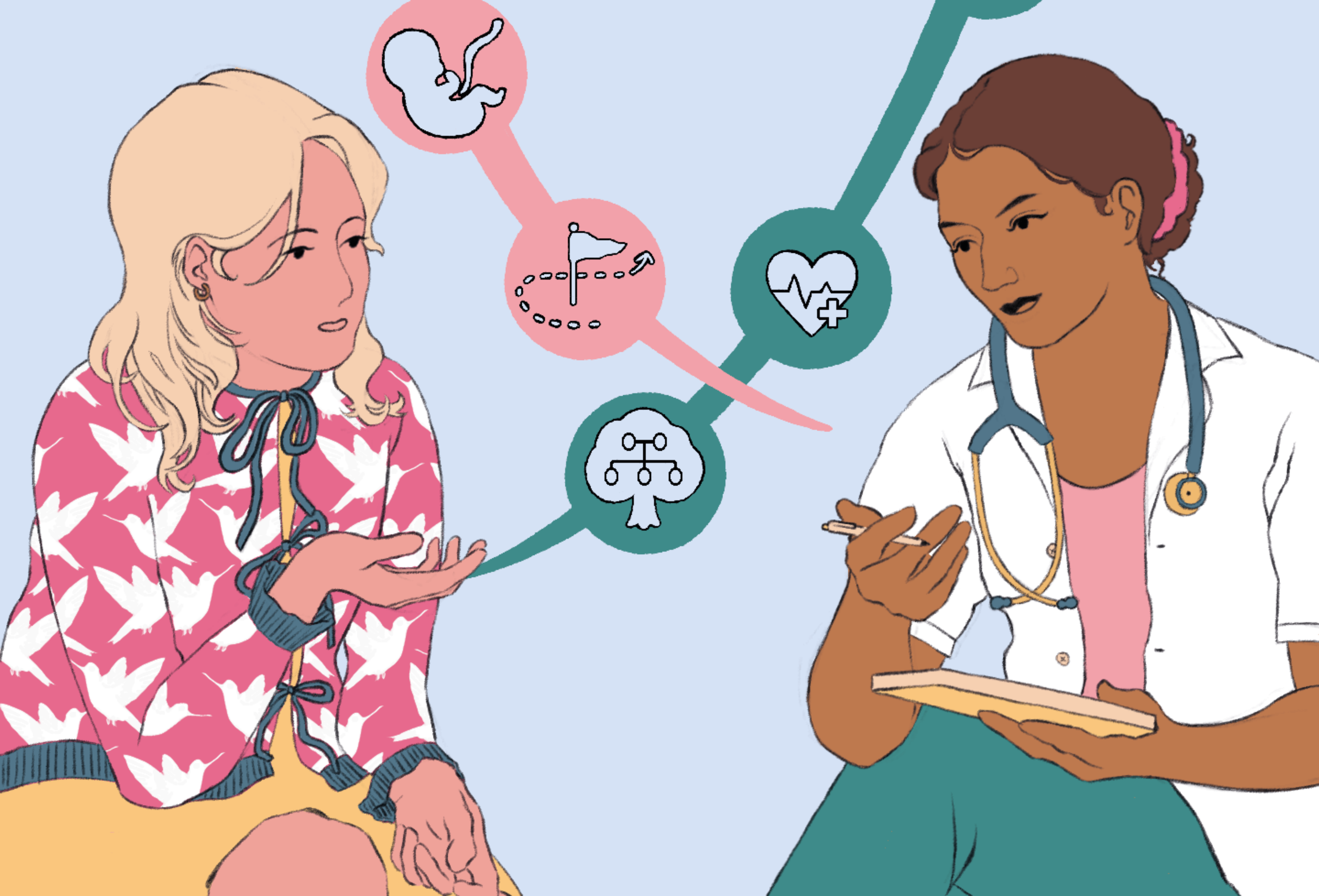
hoe het verloop kan zijn in de toekomst

mogelijke gezondheidsproblemen die kunnen ontstaan

de kans dat dit opnieuw kan gebeuren bij een volgende zwangerschap

mogelijke kans op DSD bij andere familieleden

als die kans groot is kunnen we bespreken of er mogelijkheden zijn om dit te vermijden als je dat zou willen



Wat zijn de mogelijke uitkomsten van een genetisch onderzoek?



Er wordt een **verklarende verandering** (pathogene variant) gevonden: We hebben de oorzaak gevonden. Dit laat ons toe een precieze diagnose te stellen met de daaraan gekoppelde informatie zoals hierboven beschreven.



Er wordt een **variant van onbekende betekenis** gevonden: Soms vinden we een genetische variant waarvan we niet goed weten of deze de oorzaak is van de DSD of niet. We bespreken samen of verder onderzoek mogelijk of zinvol is om meer duidelijkheid te krijgen.



Er wordt **geen verandering** gevonden: Hierbij wordt (nog) geen oorzaak in het DNA gevonden. Het DNA bevat namelijk nog veel raadsels. Soms is verder wetenschappelijk onderzoek mogelijk.