



# Soorten veranderingen in genen

Als iemand klachten of kenmerken van een erfelijke ziekte heeft, dan wordt soms **DNA-onderzoek** gedaan. Bij dit onderzoek gaan artsen op zoek naar een foutje of verandering in een gen. Soms is het duidelijk dat zo'n foutje de oorzaak is van de ziekte. Er kan ook een verandering in een gen gevonden worden, waarvan artsen niet weten of je daar ziek van wordt. Om de verschillende soorten veranderingen aan te duiden, gebruiken artsen Engelse namen. Wat betekenen die?

## Oorzaak of niet?

Soms wordt er bij DNA-onderzoek een foutje in een gen gevonden dat waarschijnlijk de oorzaak is van de ziekte. Artsen noemen zo'n afwijking een **pathogenic variant**, of een **likely pathogenic variant**. Op deze website noemen we dat een afwijking of foutje in een gen (**mutatie**).

Bij sommige mensen wordt een verandering in een gen gevonden die waarschijnlijk geen ziekte veroorzaakt. Zo'n verandering heet een **benign**

**variant** of **likely benign variant**. Op de website noemen we dat een verandering in een gen, en geen foutje of afwijking in een gen. Bij deze mensen is er dan nog geen oorzaak gevonden voor hun klachten.

Het kan ook zijn dat artsen een verandering in een gen vinden, maar dat ze (nog) niet weten of die wel of niet een oorzaak van een ziekte is. Dit noemen we een **variant of uncertain significance (VUS)**.

Heb je een vraag? [Mail](#) ons.