Colleges Deel 1

Geneeskunde | Universiteit Leiden

2026 - 2027

ULGK-362-006 | €14,95

Tentamengericht | Overzichtelijke structuur
Sinds 1994 | Beoordeeld met een 8,2

Slim Academy

www.SlimAcademy.nl

Join de appgroep van jouw studie!

Wat bied de Whatsappgroep?

- Je kan al je vragen stellen over de studie
- Gebruik maken van exclusieve kortingscodes
- Op de hoogte te blijven van belangrijke updates
- Direct contact leggen met andere studenten uit jouw jaar
- Gratis samenvattingen, oefenvragen en meer!



Join de groep in 3 stappen!

Stap 1: scan de QR code
Stap 2: zoek jouw universteit
Stap 3: zoek je studie en join de groep!

Slim Academy

Welkom bij Slim Academy!

Voor je ligt de **samenvatting van de hoorcolleges** van het vak **Van Cel tot Molecuul**, dat je volgt in blok 1 van het eerste jaar van de bachelor Geneeskunde aan de Universiteit Leiden. In dit vak leer je over de moleculair celbiologische en genetische processen.

Met Slim Academy willen we jou helpen slimmer te studeren. Dat doen we door de kern van de leerstof helder samen te vatten, complexe onderwerpen te versimpelen en je de juiste hulpmiddelen te geven om actief te oefenen. Voor een optimale voorbereiding op je tentamen raden we je aan gebruik te maken van ons volledige aanbod. Voor dit vak zijn de onderstaande producten beschikbaar.

Product	Inhoud	Beschikbare versies
Samenvatting Literatuur	In de Literatuursamenvatting vind je de belangrijkste begrippen en theorieën met een heldere uitleg die is voorzien van voorbeelden.	✓ App ✓ Papier
Samenvatting Hoorcolleges Deel 1 & 2	Een overzicht van de belangrijkste punten die tijdens de hoorcolleges zijn behandeld, zodat je niets mist van de stof die aan bod is gekomen.	✓ App ✓ Papier
Oefenvragen	Oefenvragen waarmee je actief kunt oefenen. Zo kun je nagaan of je de stof volledig beheerst en weet je beter wat je kunt verwachten op het tentamen.	✓ App
Flashcards	Flashcards die je helpen om definities, schema's en kernbegrippen snel te herhalen, zodat je op een actieve manier leert en de stof sneller en beter onthoudt.	✓ App

Contact
Heb je vragen over ons aanbod, de levering van je samenvattingen of iets anders? Neem gerust contact met ons op via **06 81 60 19 60** of stuur een e-mail naar **klantenservice@slimacademy.nl**.



Deze samenvatting is alleen voor persoonlijk gebruik en mag niet worden gekopieerd of verspreid. De tekst is opgesteld naar eigen inzicht van de auteur en bedoeld als ondersteuning bij het studeren. Raadpleeg altijd de originele bronnen.

Inhoudsopgave

Welkom bij Slim Academy! 1
Inhoudsopgave 2
Digitale en papieren updates 3
Thema 1 Medische genetica 4
HC2 & HC3 Overervingspatronen I en II 4
PD1 22q11-deletie syndroom 14
HC4 Delingsfouten en chromosoomafwijkingen 17
PD2 Chromosomale syndromen 28
HC5 Prenatale screening en diagnostiek 37
HC6 Triplet Repeat Expansie Ziekte 41
HC7 Wil je het weten? 45
HC8 Kansrekenen 48
WG1 Medische genetica 52
HC9 Genomics in de moderne geneeskunde 56
Thema 2 Nucleïnezuren en eiwitten 59
HC10 Centrale dogma 59
PD3 Hemoglobinopathieën 1
HC11 DNA-herstel 1
PD4 Familiaire kanker 1
WG 2 Nucleïnezuren en eiwitten 1
Thema 3 Membranen en transportprocessen 1
HC12 Membranen en transport 1
HC13 Eiwittransport in de cel 1
PD5 Ionkanaal ziekte 1
WG3 Membranen en transportprocessen 1

Slim Academy

Digitale en papieren updates

Bij Slim Academy ontvang je **iedere week een digitale update van de samenvatting**. Aan het begin van het blok zijn nog niet alle lessen geweest, daarom vullen wij de samenvatting wekelijks aan zodra onze auteurs de nieuwste lesstof hebben gevolgd. Zo blijft de inhoud **actueel, betrouwbaar en van hoge kwaliteit**. Je hoeft dus niet te wachten tot het einde van het blok: elke week komt er een nieuw deel beschikbaar. In het onderstaande overzicht zie je **wanneer welke stof digitaal beschikbaar is**.

Ik heb de samenvatting van vorig jaar op papier besteld, hoe werkt dat?
Je ontvangt alle stof van vorig jaar voor aanvang van het blok op papier. Omdat er natuurlijk ieder jaar dingen veranderen en we ieder jaar onze samenvattingen verbeteren, bieden we je de updates digitaal aan. In onze app kun je iedere week de samenvatting van het huidige collegejaar inzien. Zo kun je al meteen vanaf het begin van het blok van papier studeren, maar ben je toch up to date!

Ik heb de samenvatting van het huidige collegejaar op papier besteld, hoe werkt dat?
Omdat we zoveel mogelijk actuele stof op papier willen aanbieden, versturen we deze samenvatting zo'n 1,5 week voor het tentamen op papier. De colleges vanaf **23-09-2026** zijn op moment van printen nog niet geüpdatet in studiejaar 2026-2027. De updates van deze colleges zul je in de app kunnen inzien. Zo heb je altijd de meest recente versie van de stof bij de hand in de app en ontvang je het boekje ruim genoeg voor je tentamen ook nog op papier.

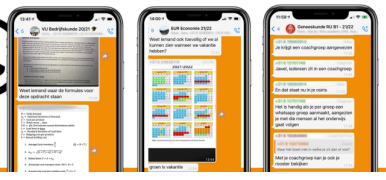
Als abonnee kun je natuurlijk ook gedurende het blok digitaal gebruikmaken van de samenvatting van vorig jaar én komt er iedere week een nieuwe update uit van de samenvatting van dit jaar. Zo heb je altijd toegang tot alle materialen die je nodig hebt voor een optimale voorbereiding!

Week	Inhoud	Datum
Week 1	Thema 1, t/m HC 9	14-09-2026
Week 2	Thema 2 en 3, t/m PD 5	21-09-2026
Week 3	Thema 4, t/m PD + HC 6	28-09-2026
Week 4	Thema 5 en 6, t/m PD + HC 8	05-10-2026
Week 5	Thema 6, WG6	06-10-2026

We wensen je veel succes met studeren en het behalen van je tentamens!

Team Slim Academy

JOIN DE WHATSAPP GROEP
✓ Chat met jouw mede-studenten
✓ Stel al jouw (studie)vragen aan onze studie-experts
✓ Krijg extra oefenvragen om jouw kennis te testen
✓ Krijg gratis voorbeeldsamenvattingen



Thema 1 Medische genetica

HC2 & HC3 Overervingspatronen I en II

Introductie
Dit hoorcollege is onderdeel van thema 1 '*Medische genetica*' en werd begeleid door dr. Maagdenberg. Het omvat **overervingsonderzoek binnen de medische genetica**, waarbij de nadruk ligt op situaties waarin **geen DNA beschikbaar is voor genetisch onderzoek**.

Geschiedenis van de medische genetica
In 1908 ontdekten William Bateson en Archibald Garrod **alkaptonurie** als de eerste monogenetische aandoening. De urine van de patiënten met alkaptonurie werd zwart na blootstelling aan lucht. Dit wordt veroorzaakt doordat het enzym dat homogentisinezuur omzet niet goed werkt, waardoor het aminozuur tyrosine niet goed verwerkt kan worden. Niet alleen de urine is zwart, maar ook botten en kraakbeen kunnen zwart worden.

Victor Mckusick is 'de vader van de medische genetica', door het verzamelen van veel genetische informatie. Er zijn ontzettend veel monogenetische ziektes. Veel informatie is te vinden in de catalogus van McKusick.

Hoofdcategorieën van genetische aandoeningen
Genetische aandoeningen kunnen op basis van hun genetische oorzaak worden onderverdeeld in verschillende hoofdcategorieën.

Monogene aandoeningen
Een **monogene aandoening** (*single-gene disorder*) wordt veroorzaakt door een pathogene variant in **één gen**. Deze aandoeningen vertonen vaak een **Mendeliaans overervingspatroon**, zoals autosomaal dominante, autosomaal recessieve of X-gebonden overerving. Een voorbeeld is **fenylketonurie (PKU)**.

Chromosomale afwijkingen
Bij **chromosomale afwijkingen** is sprake van een afwijking in het **aantal** of de **structuur van chromosomen**. Numerieke afwijkingen omvatten bijvoorbeeld trisomieën en monosomieën, terwijl bij structurele afwijkingen onder andere deleties, duplicaties en translocaties kunnen voorkomen. Het **syndroom van Down (trisomie 21)** is een voorbeeld van een numerieke chromosoomafwijking.

Multifactoriële aandoeningen
Bij **multifactoriële aandoeningen** ontstaat het fenotype door een samenspel van **meerdere genetische varianten en omgevingsfactoren**. De genetische aanleg is hierbij doorgaans polygeen. Veel veelvoorkomende aandoeningen, waaronder **diabetes mellitus type 2**, hebben een belangrijke multifactoriële component.

Familiestamboom
Een **klinisch geneticus** kan een familiestamboom (*family pedigree*) gebruiken om het voorkomen en de **overerving van een aandoening binnen een familie** in kaart te brengen. Het uitgangspunt van de stamboom is vaak de **proband**: de persoon via wie een familie onder medische aandacht komt en bij wie het genetisch onderzoek begint.

Familierelaties
In een stamboom worden meerdere generaties en familieleden weergegeven. Broers en zussen worden ook wel **siblings** (*sibs*) genoemd. De mate waarin familieleden genetisch materiaal delen, neemt af naarmate de verwantschap verder verwijderd is. **Eerstegraads familieleden**, zoals ouders, kinderen en volle broers of zussen, delen gemiddeld ongeveer **50% van hun DNA**. **Tweedegraads familieleden**, zoals grootouders, kleinkinderen, ooms, tantes, neven en nichten, delen gemiddeld ongeveer **25%**. **Derdegraads familieleden**, zoals volle neven en nichten (*first cousins*), delen gemiddeld ongeveer **12,5%**.

Symbolen in een stamboom
Voor het opstellen van een stamboom worden gestandaardiseerde symbolen gebruikt. Een **vrouw** wordt weergegeven met een cirkel en een **man** met een vierkant. De **proband** wordt aangeduid met een pijl. Een dubbele horizontale lijn tussen twee partners wijst op **consanguiniteit**: de partners zijn biologisch aan elkaar verwant en hebben één of meer gemeenschappelijke voorouders.

Definities in de medische genetica
Locus en allel
Een **locus** is een specifieke positie in het genoom, bijvoorbeeld de positie van een bepaald gen op een chromosoom. Een **allel** is een van de mogelijke varianten van een DNA-sequentie op een bepaalde locus. Het **wildtype-allel** verwijst traditioneel naar de meest voorkomende of referentievariant binnen een populatie.

Een **genetische variant** is een DNA-sequentie die afwijkt van een gekozen referentiesequentie. De term **polymorfisme** wordt traditioneel gebruikt voor een relatief vaak voorkomende variant in een populatie. Een variant hoeft niet tot ziekte te leiden. De term **mutatie** werd vroeger veel gebruikt voor een DNA-verandering, met name bij ziekteveroorzakende varianten. In de moderne klinische genetica wordt doorgaans de neutralere term **variant** gebruikt, waarna deze bijvoorbeeld als benigne, waarschijnlijk benigne, van onzekere betekenis, waarschijnlijk pathogeen of pathogeen kan worden geclassificeerd.

Genotype en fenotype
Het **genotype** beschrijft de genetische samenstelling van een individu op één of meerdere loci. Het **fenotype** omvat de waarneembare eigenschappen die voortkomen uit het genotype in combinatie met andere genetische en omgevingsfactoren.

Zygositeit
Bij een **homozygoot** individu zijn op een bepaalde autosomale locus twee dezelfde allelen aanwezig. Bij een **heterozygoot** individu zijn twee verschillende allelen aanwezig.

Bij **compound heterozygotie** zijn twee verschillende pathogene varianten aanwezig in hetzelfde gen, waarbij de ene variant op het maternale en de andere op het paternale allel ligt. Wanneer beide varianten samen leiden tot functieverlies, kan hierdoor een **autosomaal recessieve aandoening** ontstaan.

De term **hemizygoot** betekent dat van een gen of locus slechts één kopie aanwezig is. Dit is bijvoorbeeld van toepassing op veel genen op het **X-chromosoom bij mannen**, omdat zij normaal gesproken slechts één X-chromosoom hebben.

Mitochondriale overerving
Mitochondriaal DNA (mtDNA) bevindt zich in de mitochondriën en wordt vrijwel uitsluitend **maternaal overgeërfd**. Zowel zonen als dochters kunnen een mtDNA-variant van hun moeder erven, maar alleen dochters kunnen deze vervolgens aan hun kinderen doorgeven.

Consanguiniteit
Bij **consanguiniteit** zijn twee partners biologisch aan elkaar verwant doordat zij één of meerdere gemeenschappelijke voorouders hebben. Hierdoor is de kans groter dat beide partners dezelfde zeldzame pathogene variant dragen, waardoor het risico op bepaalde **autosomaal recessieve aandoeningen** bij hun kinderen toeneemt.

Dominante en recessieve overerving
Dominante overerving
Bij een **dominante aandoening** is één pathogeen allel in principe voldoende om het bijbehorende fenotype te veroorzaken. Bij **volledige dominantie** verschilt het fenotype van een heterozygoot individu doorgaans niet wezenlijk van dat van een individu met twee dominante allelen.

Bij **incomplete dominantie** heeft een heterozygoot individu een fenotype dat verschilt van beide homozygote toestanden. In de medische genetica kan dit zich bijvoorbeeld uiten doordat personen met twee pathogene allelen een ernstiger fenotype hebben dan heterozygoten.

Bij **codominantie** komen beide allelen bij een heterozygoot individu volledig tot expressie. Een klassiek voorbeeld is het **ABO-bloedgroepsysteem**, waarbij de A- en B-allelen codominant zijn en samen het **AB-fenotype** veroorzaken.

Recessieve overerving
Bij een **recessieve aandoening** komt het ziektefenotype doorgaans alleen tot expressie wanneer beide kopieën van een autosomaal gen een ziekteveroorzakende variant bevatten. Dit kan zowel bij **homozygotie** voor dezelfde pathogene variant als bij **compound heterozygotie** voor twee verschillende pathogene varianten het geval zijn. Een heterozygote persoon met slechts één pathogeen allel is bij een klassieke autosomaal recessieve aandoening doorgaans een **drager** zonder het volledige ziektefenotype.

Bemoeilijkende factoren bij stamboomonderzoek
Bij het interpreteren van een **familiestamboom** komt het waargenomen fenotype niet altijd rechtstreeks overeen met het onderliggende genotype. Verschillende genetische en klinische factoren kunnen daardoor het herkennen van een **overervingspatroon** bemoeilijken.

Penetrantie
De **penetrantie** geeft aan welk percentage van de personen met een bepaald ziekteveroorzakend genotype daadwerkelijk het bijbehorende **fenotype** ontwikkelt. Bij volledige penetrantie ontwikkelt iedere drager het fenotype, terwijl bij **gereduceerde penetrantie** een deel van de dragers geen ziekteverschijnselen vertoont. Een persoon kan dus een pathogene variant hebben zonder op dat moment herkenbaar aangedaan te zijn.

Penetrantie kan bovendien **leeftijdsafhankelijk** zijn. Bij aandoeningen die zich doorgaans pas op latere leeftijd manifesteren, kan een jonge drager nog asymptomatisch zijn. Hierdoor kan een aandoening in een stamboom ten onrechte een generatie lijken over te slaan. Penetrantie wordt beschouwd als een **all-or-none-eigenschap**: een persoon vertoont het betreffende fenotype wel of niet.

Variabele expressiviteit
De **expressiviteit** beschrijft de mate waarin een genotype fenotypisch tot uiting komt. Bij **variabele expressiviteit** kunnen personen met dezelfde pathogene variant verschillende kenmerken of een verschillende ernst van de aandoening hebben. Dit kan onder andere samenhangen met **leeftijd**, andere genetische factoren en omgevingsfactoren.

Het verschil tussen penetrantie en expressiviteit is hierbij belangrijk: **penetrantie** beschrijft óf het fenotype optreedt, terwijl **expressiviteit** beschrijft in welke **mate of ernst** het fenotype tot uiting komt.