

- **Acrocentrisch:** centromeer is bijna terminaal gelegen
- **Agarosegel:** een agarose (polymeer) smelten met een buffer; wordt gebruikt voor elektroforese; in de geluitsparingen wordt het te scheiden DNA aangebracht, oiv van een elektrische gelijkstroom migreren de DNAfragmenten van de kathode naar de anode; de snelheid is evenredig met de grootte en conformatie van de fragmenten; ze worden zichtbaar gemaakt door toevoeging van ethidiumbromide en bekeken onder UVlicht
- **Alkylerende mutagenen:** mutagenen die een actieve ethylgroep toevoegen aan een base van het DNA, vnl op guanine; G wordt base-analoog van A --> mutatie GC naar AT; vb yperiet of mosterdgas
- **Allel:** de verschillende variante vormen van genen die eenzelfde erfelijk kenmerk controleren; dominant of recessief
- **Allelfrequentie:** het % dat elke variant uitmaakt binnen de specifieke allelenbestanden, eigen aan de verschillende rassen
- **Allelotype:** combinatie van maternale en parentale chromosomen
- **Alloantigenen:** bepaalde factoren in het lichaam hebben een natuurlijk antigen, waarmee ze kunnen binden, ze komen nooit samen in 1 individu voor; er is dus een verscheidenheid onder de individuen van eenzelfde soort; vb de bloedgroepen A en B
- **Alternatieve splicing:** pre-mRNA kan op verschillende manieren worden gesplitst en zo komen tot verschillende polypeptiden; bepaalde exons zijn slechts in een bepaald weefsel aanwezig
- **Aminoacyl-tRNA synthetase:** enzym dat de Az op tRNA bindt; er zijn dus voor de 20AZ, 20 verschillende enzymen; zijn ATP afhankelijk; onafh van basecomplex codon/anticodon
- **Aneuploidie:** teveel of tekort van 1 type chromosoom ten gevolge van niet-dysjunctie (fout tijdens meiose); vb trisomie 21 = syndroom van Down
- **Anticodon:** combinatie van 3 basen; deel van tRNA; complementair aan codon van mRNA
- **Antigen:** een eiwit dat specifiek is voor een bepaald individu of soort
- **Antilichaam:** immunoglobulines; 5 types (Ig A/E/M/G/D); binden specifiek een antigen
- **Apoptosis:** geprogrammeerde celdood; door activatie van proteasen (interleukine 1 converterend enzyme); doorklieven de verschillende eiwitstructuren in de cel; oiv van verschillende factoren (DNA beschadiging, tekort aan groeifactoren, extracellulaire signalen)
- **AU-rijk element:** ARE, sequentie AUUUA, destabiliserend element in mRNA; herkend door bepaalde cellulaire enzymen, wanneer deze binden veroorzaken ze een verandering in de stabiliteit
- **Autosexlinkage:** mogelijkheid om geslachten te onderscheiden adv fenotypische kenmerken (vb bij kuikens)
- **Autosoom:** chromosoom waarvan de 2 paren dezelfde structuur en dezelfde genen bezitten <=> heterosoom = geslachtschromosoom
- **BAC:** Bacteriële Artificiële Chromosoom; vectoren die DNA fragmenten van 100-300kbp kunnen kloneren in een bacterie
- **Bacteriofaag:** virus dat enkel bacteriën infecteert; hun lineair dubbelstrengig DNA bevat multikloneringsplaatsen die specifiek herkend worden door een restrictieenzyme; ts 2 multikloneringsplaatsen kan men andere genen inplanten die op die manier bij een infectie in de bacterie worden vermeerderd
- **Barrlichaampje:** geïnactiveerd Xchromosoom; condenseert en zet zich vast aan binnenzijde van kernmembraan; facultatieve heterochromatine; bij alle vrouwelijke individuen wordt er 1 chromosoom geïnact
- **Base-analoog:** molecule die qua structuur en eig goed gelijk op 1 van de 4 basen; kan worden ingebouwd in het DNA; vb 5Bromouracil is base-analoog van Thymin (vort Hbrug met A, en ook met G)
- **Basenexcisieherstel:** DNA glycosylasen herkent abnormale base in DNA (telkens 1 type), splitsen tussen base en 2-deoxyribosen, apurine/pyrimidineplaats, wordt herkend door AP endonuclease + fosfodiësterasen, knipt suiker en fosfaatgroep, DNApolymerase wordt geactiveerd
- **BESS:** Base Excision Sequence Scanning; methode om mutaties op te sporen; tijdens de PCR wordt 1 van de primers radioactief gemerkt en wordt een beperkte aantal dUTP

aangebracht, dit concurreert met dTTP; daar waar dUTP wordt ingebracht, wordt het DNA geknipt met uracil-N-glycosylase; op die manier krijgt men fragmenten van verschillende grootte die kunnen worden gescheiden door elektroforese of blotting

- **Blotting:** Southern blotting = een willekeurig DNA fragment detecteren in een verzameling DNAfragmenten, de enkelstrengige fragmenten worden aangebracht op een vaste drager (nitrocellulose of nylonmembraan), door de capillariteit van de buffer bewegen de fragmenten naar boven, afh van hun grootte; Northern blotting is met RNA fragmenten
- **Cap:** bij transcriptie ontstaat aan de 5'richting een vrije trifosfaatgroep, aan de purine wordt een G gehecht dmv een 5'3' tri P brug door guanylyltransferase= cap onderhevig aan methylaties = 5'uiteinde van mRNA
- **Care-taker-gen:** genen herstellen DNA beschadigingen; een mutatie induceert instabiliteit en verhoogd de mutatiesnelheid, waardoor het aantal mutaties in andere genen stijgt
- **cDNA:** copyDNA; voor het aanleggen van een DNAbibliotheek gebruik makende van mRNA dat wordt omgezet door reverse transcriptase in dubbelstrengig DNA; hierbij gebruikt men dus enkel de genen die voor eiwitten coderen; start met poly T-primer; cDNA-bib is weefselspecifiek
- **Centrale dogma:** cyclus van replicatie van DNA naar transcriptie in RNA tot translatie naar eiwit
- **Centromeren:** regio op chromosomen zichtbaar tijdens de metafase; verantwoordelijk voor beweging van chromosomen tijdens de celdeling; constitutief heterochromatine; 3 domeinen, paringsdomein (verbinding ts zusterchromatiden), centraal domein (kinetochoorplaats), kinetochoordomein (trilamellair)
- **Chaperone:** eiwitten die zorgen voor de correcte opvouwing van het DNA in zijn tertiaire structuur; oa heat-shock-proteïne
- **Chiasma:** crossing-over tussen homologe chromosomen; uitwisseling van genen
- **Chimerisme:** individuen met cellijnen van verschillende oorsprong; vb XX/XY chimerisme = freemartinisme bij het rund door simultane bevruchting van eikel met 2spermatozoïden X e Y
- **Chromatide:** chromosoom bestaat uit 2zuster chromatiden; ontstaan bij replicatie; zijn identiek; worden verdeelt bij de mitose
- **Chromatine:** kluwen van chromosomen; heterochromatine en euchromatine
- **Chromosome walking:** vertrekkende van een met bepaald fenotype gelinkte merker het chromosoom met dat gen wordt gekloneerd in overlappende klonen, de merker wordt gebruikt om de kopie uit de bib te isoleren; men zoekt telkens naar de uiteinden van het fragment; op die manier kan men de locatie en aanwezigheid van een bepaald gen bepalen
- **Chromosoom:** verzameling van genen; elk individue heeft vast aantal chromosomen en is diploïd (1 van vader en 1 van moeder)
- **Chromosoomtheorie:** alle genen liggen op chromosoom en het gedrag van de chromosomen tijdens de meiose is te verklaren volgens de wetten van Mendel (onafh segregatie van allelen van 1gen, onafh segregatie van verschillende genen)
- **Codon:** eenheid van mRNA; bestaat uit 3basen; staat voor 1AZ (64verschillende codons staan voor 20AZ)
- **Coïncidentie:** verhouding tussen waargenomen en verwachte frequentie van dubbele overkruisingen (interferentie= 100- %coïncidentie); onafhankelijke segregatie
- **Complementair:** 2DNA strengen zijn complementair; elke base vormt een H-brug met andere base (AT en GC)
- **Complementatietest:** vereniging van de verschillende mutaties van een allel in 1hybride; zo kan men controleren wat de functie is; vb fruitvliegje: 3verschillende mutaten voor kleur ogen, nagaan of de 3mutanten allelen zijn van 1gen)
- **Congenische stammen:** stammen die slechts voor een zeer beperkt chromosomaal segment afwijkt van de isogenen stam; men kruist de inteeltstam zodanig met de donorstam, dat de inteeltstam uiteindelijk slechts 1gen heeft overgenomen van de donorstam (samen met een aantal passengergenen); dit kan door herhaardelijke terugkruisingen
- **Constitutief heterochromatine:** constante donkere kleuring van de chromatine, niet actief (<=> facultatieve heterochromatine, die af en toe actief is)

- **Cosmide:** een vector die eig van plasmiden en fagen combineert, kunnen grote hoeveelheden DNAfragmenten opnemen
- **CpG-eiland:** CpG nucleotide in promotorregio van een gen, wordt gemethyleerd door enzyme, waardoor er geen transcriptie meer is; meestal in clusters in buurt van 5'uiteinde, vnl bij base keeping genes; zo heeft men een continue controle op de replicatie
- **Deaminatie:** vervangen van aminogroep door Ogroep; van cytosine naar uracil (CG -> UG); van adenine naar hypoxanthine (AT -> HC -> GC)
- **Degeneratie van de genetische code:** codons voor zelfde AZ verschillen enkel in de 3^{de} base; vb Glycine: GGU, GGG, GGC, GGA
- **Deletie:** verlies van een deel van een chromosoom; het organisme wordt hyploïd genoemd
- **Denaturatie:** verbreken van de H-bruggen tussen beide DNA strengen vb oiv van hoge temp
- **Depurinatie:** verlies van purinebase, bv oiv hoge temp, lage pH, alkylerende reagentia
- **Dermatoparaxie:** ziekte waarbij de huid zeer gevoelig en fragiel is; vb van de genetische heterogeniteit van een ziekte; bij paard, kat, hond en konijn erft de ziekte autosomaal dominant over; bij schaap en rund, erft ze autosomaal recessief over; de ziekte wordt veroorzaakt door de foute aanmaak van het collageen; deze aanmaak wordt gecontroleerd door 4genen, afh van welk gen gemuteerd is, is de ziekte recessief of dominant
- **Determinatie:** regulatieproces bij vorming van embryonale en adulte structuren waarbij door genetische en adulte structuren, waarbij een specifiek patroon van genactiviteit in een cel wordt vastgelegd; hierdoor wordt de ontwikkeling in een bepaalde richting gestuurd; vb ontwikkeling tot spiercel, levercel,..
- **Differentiatie:** regulatieproces bij vorming van embryonale en adulte structuren waarbij door genetische en morfologische veranderingen een cel zijn volwassen functie en vorm bereikt
- **Dosiscompensatie:** een vrouwelijk individue produceert niet 2keer zoveel dosis podukt Xgebonden kenmerk als de mannelijke XY; dit komt doordat de genen op X voor mannelijke individuen 2keer zoveel produceren= hyperactivatie (bij fruitvlieg), door inactivatie van 1 Xchromosoom, door hypoactivatie van Xchromosoom
- **Double minutes:** genamplificatie (=vermeerderen van aantal kopijen van een gen van een eiwit) door vorming van extrachromosomale somale genduplicaten = microchromosomen= DM; overmatige productie van een eiwit is typisch voor een kankercel
- **Dihybride:** kruisingsproduct van paar ouders dat slechts voor 2kenmerken van elkaar verschilt
- **Diploïd:** dubbele aanwezigheid van elk chromosoom= 2n
- **Disjunctie:** verdeling van de homologe chromosomen tijdens de meiose; aanpalende disjunctie (naast elkaar liggende centromeren gaan naar dezelfde pool), alternerende disjunctie
- **Dispersed repeats:**
- **DNA glycosylase:** enzyme bij base-excisieherstel; herkent abnormal base in DNA
- **DNA helicase:** ontdebelt DNA helix, is nodig bij de replicatie van het DNA
- **DNA polymerase:** enzyme dat DNA verdubbelt; afh van matrijs; primer nodig; in 5' 3' richting; verschillende soorten voor replicatie, herstellen van beschadigingen en replicatie mitDNA
- **DNA sequentie:** de volgorde van de baseparen; wordt bepaald door een enzymatische methode; door toevoeging van een 2'3' dideoxynucleotiden (ddNTP) wordt de inbouw van nieuwe nucleotiden gestopt, op die manier wordt nagegaan waar welke base zit
- **DNA sonde:** een bepaalde DNA-sequentie die dmv zijn base-complementariteit zal binden met zn doelsequentie, de gemerkte sonde wordt zichtbaar gemaakt en zo wordt de positie van een bepaalde sequentie bepaald; hybridisatie
- **DNA splicing:** bij de vorming van antilichamen; tijdens de vorming van de antilichaamproducerende cellen wordt een stuk DNA tussen de V en J genen weggeknipt, op de plaats waar de 2stukken aan elkaar worden gezet is er nog recombinantie
- **Dominant:** wordt tot expressie gebracht ongeacht de aanwezigheid van het 2de allel

- **Dosiscompensatie:** bij vrouwelijke individuen wordt 1 van de 2 Xchromosomen geïnactiveerd zodat er evenveel genproduct is als bij mannelijke individuen die slechts 1 Xchromosoom hebben
- **Double minute:**
- **Drempel:** een bepaald niveau van vatbaarheid waarboven alle individuen het defect of ziekte ontwikkelen en waaronder alle individuen normaal zijn
- **Dubbele recombinatie:** 2x crossing-over tussen de verschillende genen van het chromosoom
- **Duplicatie:** vermeerdering van een stuk chromosoom, individue is hyploïd
- **Editing functie:** DNA polymerase heeft een 3'5' exonuclease activiteit, bij verkeerde ingebouwde nucleotide wordt deze verwijderd
- **Editosoom:** complex van RNA-bindende eiwitten die de structuur van bepaalde basen in het RNA kunnen veranderen; vb omzetting van C naar U (RNA modificaties)
- **Effectief aantal allelen:** de omgekeerde waarde voor de graad van homozygotie; geeft aan hoe groot de impact is van een allel; als de allelfreq evenredig verdeeld zijn, zal het effectief aantal allelen, het werkelijk aantal allelen benaderen; $= 1/\sum q^2$
- **Enhancer:** sequentie-element dat de transcriptie bevordert; werken over relatief grote afstand; werken onafh van oriëntatie tov het gen; invloed onafh van positie tgo het gen; species en celtype specifiek; niet gen-specifiek; transcriptiefactor bindt op specifieke enhancer, binding promotor -> gentranscriptie
- **Epistatisch :** als 2 of meer genen een bepaald kenmerk beïnvloeden kan een allel van 1 van deze genen de uitwerking van de overige allelen teniet doen of maskeren, dit allel is dan epistatisch tov de overige hypostatische allelen
- **Erfelijkheidgraad :** het aandeel van de fenotypische variatie van een populatie die wordt veroorzaakt door genetische factoren ; de invloed van genetische factoren en milieufactoren op het voorkomen van een bepaald kenmerk ; $H^2 = V_G/V_P$ met G de genetische waarde en P de performantie of fenotypische waarde
- **Euchromatine :** de zwakker gekleurde delen van een chromosoom, actieve genen
- **Euploïdie :** de aanwezigheid van het normaal aantal chromosomen (\leftrightarrow polyploïdie, aneuploïdie)
- **Excisieherstel :** basenexcisie hersel \rightarrow DNA glycasen herkennen verkeerd ingebouwde base, aanmaak van AP plaats
Nucleotidenexcisieherstel \rightarrow verwijderen van grote distorties door exonuclease, polymerase maakt nieuw DNA stuk, ligase maakt verbinding.
- **Exon:** stukken DNA van het gen die niet worden vertaald, de tussenliggende stukken zijn introns
- **Exonshuffling:** herschikking van exons via recombinatie, verwijderen van de introns, met vorming van nieuwe genen tot gevolg
- **Exonuclease:** sommige DNAPolymerasen hebben een 3' \rightarrow 5' exonuclease activiteit; exonuclease verwijdert aan uiteinde van DNA streng nucleotiden
- **Exonwezen:** volledig intacte exons die gedupliceerd werden en volledig afgezonderd voorkomen op het chromosoom, ze maken geen deel uit van het gen. Wellicht een manier om nieuwe genen te vormen dmv exonshuffling
- **Expressed sequence tag:** EST; korte PCR-fragmenten met primers gebaseerd op mRNA-sequenties, willekeurig gekozen uit de cDNA-bibliotheek; gebruikt voor de integratie van fysische genekaart in de linkage kaart
- **Facultatieve chromatine:** stroken DNA die af en toe sterk gekleurd zijn en dus inactief zijn.
- **Fenogroep:** allelen die coderen voor meerdere factoren; worden bepaald als 1 functioneel geheel; vb bloedgroepen
- **Fenokopie:** fenotypen veroorzaakt door milieuinvloeden die goed gelijken op analoge effecten onder invloed van genen
- **Fenotype:** uitwendig waarneembare veruiterlijking van een kenmerk oiv een genenpaar en eventuele uitwendige beïnvloeding

- **Fingerprinting:** bij het bepalen van de verschillende gedupliceerde DNA fragmenten (= VNTR) dmv sonden, krijgt men voor elk individu een uniek patroon
- **Fitness:** vitaliteit of adaptieve waarde; de capaciteit van een fenotype om allelen door te geven aan de volgende generatie; het gecombineerd effect van leefbaarheid en voortplantingsvermogen; $f_{\text{rel}} = \frac{\text{freq van fenotype}}{\text{gemiddelde freq}}$; er is competitie tussen de verschillende individuen, elk individu moet zich aanpassen aan de omgeving om te overleven (vb monarch vlinder doet aan mimicry); $f_{\text{onafh}} = \frac{\text{gemiddelde fitness}}{\text{fitness van populatie}}$
- **Fluorescence in-situ hybridisatie:** FISH; een bepaalde DNA sequentie (=sonde) wordt gemerkt met photobiotine (zendt een fluorescerend signaal uit); de sonde bindt op zijn complementaire sequentie, die dan zichtbaar wordt
- **Fluorescentie geactiveerde chromosoom sortering:** metafase chromosomen worden gekleurd met kleuring specifiek voor AT rijke DNA stroken en kleuring specifiek voor GC rijke banden; dan wordt het fluorescentiepatroon herkend door een FACS toestel, de chromosomen passeren 2 laserstralen en worden afgebogen naargelang hun fluorescentie
- **Fotolyase:** splitst een thymidinedimeer in monomeren, onder absorptie van licht → fotoreactiviteit
- **Fragiel chromosoom:** door toevoeging van bepaalde stoffen vb cafeïne ontstaan op steeds dezelfde plaatsen in bepaalde chromosomen, breuken. Deze fragiele chromosoomplaatsen erven mendeliaans over, vb op X-chromosoom
- **Freemartinisme:** XX/XY chimerisme bij het rund, individuen met cellen van verschillende oorsprong, kweek
- **Functioneel hemizygoot:** slechts 1 van de 2 allelen is actief → genomische imprinting; hierbij wordt 1 kopie van een bepaald gen gemethyleerd en komt dus slechts 1 kopie tot expressie. Vnl tijdens de embryonale ontwikkeling, meestal niet permanent
- **Gatekeepergen:** genen die ofwel groei inhiberen ofwel de celdood induceren, indien aanwezig in de 2 allelen, kan dit leiden tot het ontstaan van kankers
- **Genamplificatie:** vermeerdering van het aantal kopijen van een gen, om zo de eiwitproductie te verhogen
- **Gencluster:** groep van genen wiens exons verwant zijn, behoren tot een genfamilie, indien ze in elkaars buurt zitten, spreekt men van een gencluster
- **Genconstructie:** een gen wordt gekoppeld aan een promotor; deze genconstructie wordt dan in één of meerdere chromosomen van een dier gebracht (injectie in mannelijke of vrouwelijke pronucleus van bevruchte eicel); het dier is dan transgeen
- **Genconversie:** omzetting van een allel in een ander allel; via gap repair → dubbele breuk in 1 van de chromosomen, DNA polymerase herstelt breuk gebruik makende van 2de homologe chromosoom; indien de homologe chromosomen een verschillend allel dragen ontstaat mismatch → herstel kan op die manier 4 verschillende basen inbouwen
- **Gendosis effect:** fenotype is afhankelijk van de hoeveelheid aangemaakt genproduct; een heterozygoot Dd produceert nl maar de helft van een homozygoot DD
- **Genekaart:** weergave van het verband tussen θ en de afstand tussen loci
- **Genenpoel:** het geheel aan genetisch materiaal aanwezig in alle levende wezens op aarde; de populatiegenetica bestudeert de veranderingen in de genenpoel
- **Gentische anticipatie:** verhoogde aanwezigheid van microsatellieten in een gen; vh meer dan 35 CAG tripletten in het Huntington-gen leiden tot toename van de klinische symptomen
- **Genetische belasting:** iedere diersoort wordt bedreigd door een aantal genetische belastingen, waaronder mutaties en verlaagde fitness van bepaalde homozygoten; $L = \frac{f_{\text{max}} - f}{f_{\text{max}}}$ met f de gem fitness van de populatie en f_{max} de fitness van het meest gunstige genotype
- **Genetische code:** een codon (combinatie van 3 basen) komt overeen met een welbepaald aminozuur
- **Genetische diversiteit:** elke soort, elk ras, elke populatie heeft een aantal specifieke allelen van een aantal genen (biodiversiteit)

- **Genetische drift:** wijzigingen in allelenfrequenties die te wijten zijn aan toeval en niet voorspeld kunnen worden; hierdoor kunnen kleine subpopulaties grondig van elkaar verschillen
- **Genetische heterogeniteit:** bepaalde erfelijke ziektes kunnen recessief of dominant overerven, doordat ze bij een bepaalde soort, ras, familie, veroorzaakt worden door een mutatie in een ander gen
- **Genfamilie:** groep van genen waarvan de exons verwant zijn
- **Genomische bibliotheek:** verzameling van DNA fragmenten; cDNA bib vertegenwoordigt enkel de eiwitcoderende genen, verzamelt dmv plasmiden; genomische bib vertegenwoordigt alle genen, verzamelt dmv BAC en YAC
- **Genomische instabiliteit:** inactivatie van 1 van de 6 genen coderend voor DNA herstelmechanismen zorgt voor genomische instabiliteit en accumulatie van mutaties in microsatellieten verspreid over gans genoom
- **Genoom:** het geheel van DNA in het haploïde set van chromosomen van een cel
- **Genotype:** de genetische aanleg voor een bepaald kenmerk, onder invloed van de aanwezigheid van de 2 allelen van een gen
- **Genotypenfrequentie:** de verhoudingen van elk genotype in een populatie (freq van AA, AB en BB)
- **Geslachtschromosoom:** chromosomen die het geslacht bepalen. Zijn heterosomen.
- **GT-AG regel:** de splicingsites van elk intron beginnen met dinucleotide GU (in DNA; GT) en eindigen op AG, Guplaats is de donorplaats en de AG is de acceptorplaats
- **Guanyltransferase:** bij de processing van mRNA wordt aan de vrije 5' trifosfaatgroep een G gehecht door het enzyme guanyltransferase dmv een 5'5'trifosfaatbrug, deze structuur is een cap en is onderhevig aan verschillende methylaties
- **Gynandromorfisme:** mozaïcisme van de geslachtschromosomen. Mozaïcisme= het in 1 individu naast elkaar bestaan van cellen met verschillende genotypes, wel met dezelfde oorsprong door niet-disjunctie van 1 of meer chromosomen tijdens de mitose
- **Haplotype:** combinaties van gekoppelde allelische varianten van eenzelfde chromosoom, vb AB en ab
- **Harlekijnchromosoom:** door zusterchromatidenuitwisseling krijgen chromosomen een vlekkenpatroon na 4maal delen in gemerkt BudR; als er geen uitwisseling is, wordt van 1 chromosoom de beide chromatiden gekleurd en van het homologe chromosoom slechts 1 chromatide.
- **Hemizyoot:** de aanwezigheid van slechts 1 allel van een gen. ⇔ homozyoot
- **Hemoglobinepathies:** genetische ziekte bij de mens, waarbij er afwijkingen zijn in de hemoglobinesamenstelling. Er is een deletie stroomopwaarts van het β -globulinegen, dit gen staat in voor de expressie van het gen, het is een zgn locus control region, het dient als bindingsplaats voor de eiwitten die het chromatine openen en zo zorgen voor de decondensering van de chromatine.
- **Heterochromatine:** donker gekleurde stoken van het chromosoom, bevat de inactieve genen
- **Heterogametisch:** individue waarbij de geslachtschromosomen verschillend zijn
- **Heteroplasmie:**
- **Heterosoom:** de geslachtschromosomen, daar bestaan 2 soorten van, X en Y
- **Heterozyoot:** aanwezigheid van 2 verschillende allelen van een bepaald gen, vb Dd
- **Histonen:** eiwitten die de tertiaire structuur van het DNA stabiliseren; de 5 types, H1, H2A, H2B, H3 en H4 samen met het DNA vormen een nucleosoom. De binding met het DNA gebeurt door de neg fosfaatgroepen van het DNA met de positieve AZ arg en lys van de histonen
- **Holandrisch kenmerk:** Ygebonden kenmerken, erven alleen over van vader op zoon, onafh van het vrouwelijk individue
- **Hollidaymodel:** tijdens de vorming van de chiasmata, worden in elke chromatide door een endonuclease een enkelstrengige breuk gemaakt, mbv helicasen wordt een deel van de geknipte strengen uitgewisseld en vastgezet op de complementaire streng van de andere chromatide; de breuk wordt aan elkaar gezet door een ligase

- **Homeoboxgenen:** deze genen bevatten een stuk van 180bp, het homeodomein; ze komen vroeg tijdens de embryonale ontwikkeling tot expressie; ze zijn noodzakelijk voor de normale ontwikkeling van het embryo, vb bicoid-gen nodig voor de vorming van de lengteas
- **Homozygoot:** de aanwezigheid van 2 identieke allelen van een gen, vb DD of dd
- **Host restriction:** restrictie endonucleasen knippen op een specifieke plaats in het DNA bepaald door de sequentie; het enzyme kan niet knippen als de restrictieplaats gemodificeerd is (= gemethyleerd)
- **Homogametisch:** de aanwezigheid van 2 identieke geslachtschromosomen bij een individu, vb XX bij zoogdieren en ZZ bij vogels
- **House keeping genes:** genen die continu tot expressie komen, ze coderen voor eiwitten die essentiële functies verzorgen, vb polymerasen
- **Hybridisatie:** een bepaald DNA of RNA fragment kan worden gevonden doordat een gemerkte sonde met complementaire basen erop bindt
- **Hyperploïd:** oiv duplicatie kan een bepaald deel van het chromosoom verdubbeld worden, organismen met een extra stuk chromosoom zijn hyperploïd
- **Hyperchrom:** moleculen die weinig licht absorberen, zo is dubbelstrengig DNA hyperchrom ($A_{260} = 1,37$) tov enkelstrengig DNA ($A_{260} = 1,60$), dit komt omdat geordende moleculen minder licht absorberen, bij denaturatie, vermindert deze ordening en zal de absorptie toenemen
- **Hypoploïd:** door deletie kan een stuk van een chromosoom verdwijnen, een organisme dat een stuk van een chromosoom mist is hypoploïd
- **Hypostatisch:** wanneer 2 of meer genen een bepaald kenmerk beïnvloeden kan een allel het effect van de overige allelen teniet doen of maskeren, dit allel is dan epistatisch tov de hypostatische allelen
- **Ideogram:** schematische afbeelding van alle chromosomen met hun karakteristieke banden; de banden worden bekomen na Giemsa kleuring: G-banding, R-banding (telomeren), C-banding (hetero/euchromatine), T-banding (telomeren en centromeren), Q-banding
- **Imprinting:** geslachtsafhankelijke methylatie van 1 van de 2 kpijen van een gen in een cel, slechts 1 van de 2 komt dus tot expressie, dit allel kan van vader of moeder afkomstig zijn. Het individu is dan functioneel hemizyoot
- **Initiator tRNA:**
- **Inosine:** het transfer RNA bevat gemodificeerde basen, oa inosine, dit wordt vnl aangetroffen in het anticodon van bepaalde tRNA's en kan bindingen vormen met U, C, A
- **In-situ hybridisatie:** een DNA segment wordt enkelstrengig gemaakt en gemerkt, toegevoegd aan gedeneureerd chromosomaal DNA waar het zijn complementaire streng zal binden, en de plaats van de sonde kan dan worden gedetecteerd
- **Inteeltcoëfficiënt:** geeft aan welk % van de allelen van een dier, afkomstig van 1 of meer gem voorouders, in homozygote toestand verkeert; $I = (\frac{1}{2})^{m+n+1}$ met m het aantal generaties tussen de vader van het individu en een gem voorouder, en met n het aantal generaties tussen de moeder van het individu en een gem voorouder
- **Inteeltdepressie:** inteelt leidt in een aantal gevallen tot verlaagde vitaliteit, hoge sterfte en gereduceerde fertiliteit, door de toename van schadelijke recessieve allelen in homozygote vorm; dit leidt meestal tot en uitsterven van deze homozygoten
- **Interactie:** een effect dat niet kan verklaard worden door de additieve effect van de bijdragende factoren, genen kunnen samenwerken bij de expressie van een bepaald kenmerk met ontstaan van nieuwe fenotypes. Vb kamvormen bij de kip, rozekam x erwtenkam = walnootkam
- **Interferentie:** het optreden van enkelvoudige cross-over tussen 2 loci doet de kans afnemen dat er nog bijkomende cross-overs in de tussenliggende chromosomale strook zullen voordoen, = 100-%coïncidentie (=verhouding tussen de waargenomen en de verwachte frequentie van dubbele overkruisingen)
- **Intron:** stukken van een gen die niet worden vertaald, afgewisseld door exons die wel vertaald worden. Het verwijderen van de introns is het proces splicing, hierbij wordt het pre-mRNA omgezet tot het eigenlijke mRNA

- **Isochizomeren:** restrictie enzymen die dezelfde herkenningsplaats hebben; maar ze kunnen geïnhibeerd worden door verschillende methylaties
- **Isochromosomen:** als het centromeer tijdens de mitose of meiose dwars op de chromatiden splitst dan krijgt men een chromosoom met 2 identieke armen, er is dus een verlies aan genen
- **Isogenisch:** dieren die volledig genetisch uniform zijn door min 20 generaties van inteelt
- **Karyotype:** zichtbaar maken en geordend voorstellen van de chromosomen in de metafase. De homologe chromosomenparen worden naast elkaar voorgesteld
- **Kinase:** enzymen die zorgen voor de fosforylatie van de aminozuren; fosforylatie zorgt voor de activatie van veel enzymen
- **Kloneringsvector:** een drager DNA-molecule waarin een 2de DNA fragment stabiel kan worden geïntegreerd en vermeerderd; o.a. de plasmiden
- **Knock-out mutatie:** dmv homologe recombinatie wordt een werkzaam gen vervangen door een mutant gen
- **Koekoeksfactor:** een Zgebonden Bar factor B bij sommige hoenders, zorgt dat de veren een streepjespatroon hebben door banden zonder melanine. Het is een zogenaamde verblekingsfactor. Geen aanwezigheid = zwart, 1 aanwezig = donker koekoek, 2 aanwezig = bleek koekoek. De factor kan worden gebruikt voor geslachtsbepaling bij kuikens: bbxBW geeft Bb = donker koekoek (haan) en bW = zwart (hen)
- **Kwalitatieve genetica:** een discontinue variatie of verscheidenheid tussen de individuen
- **Kwantitatieve genetica:** continue variatie, subtiele verschillen door de invloed van de genen en milieufactoren
- **Kween:** freemartinisme, XX/XY chimeer
- **Lagging stand:** polymerisatie van het DNA; polymerisatie in kleine stukjes, de Okazaki fragmenten, telkens opnieuw primers nodig. Invulling tussen de fragmenten en aaneenzetting van de stukjes mbv ligase
- **Leading strand:** polymerisatie van het DNA; de streng die in 5' → 3' richting wordt overgeschreven, slechts 1 primer nodig
- **Leesraam:** opeenvolgende codons vormen een leesraam, elke DNA streng heeft dus 3 leesramen, de keuze van dit leesraam is cruciaal voor de translatie van het DNA, vb UCG GAG G = Ser-Gly, U CGG AGG = Arg-Arg, UC GGA GG = Gly
- **Leesraammutatie:** door deletie of insertie, ontstaat er een leesraalverschuiving, waardoor er andere peptiden worden aangemaakt, deletie of insertie van 3 baseparen hebben geen invloed op het leesraam
- **Ligase:** enzyme dat 2 stukken DNA aan elkaar vasthecht; vb bij maken van recombinant DNA
- **Linkage:** als 2 genen gelegen op 1 chromosoom en niet onafhankelijk van elkaar overerven. Er worden aldus enkelvoudige combinaties van gekoppelde allelische varianten van eenzelfde chromosoom overgeërfd, nl haplotypen. Er zijn slechts 2 haplotypen, bv AB en ab
- **Linkage disequilibrium:** men gaat na in welke mate, door selectie, populaties preferentiële associaties aanwezig zijn tussen bepaalde allelen die behoren tot verschillende gelinkeerde loci. D = werkelijk waargenomen haplotypenfrequentie min de theoretisch verwachte.
- **Linkagegroepen:** bepaalde genen liggen op loci die aan elkaar gebonden zijn bij de overerving, ze liggen dus op hetzelfde chromosoom.
- **Linkage kaarten:** mbv een merker kan men de manier van overerving van een gen nagaan, men bepaalt dan de linkagegroepen en zo de plaats van het gen op het chromosoom
- **Lipochromen:** pigmenten op basis van lipochromen (vetten) bepalen de felle kleuren van het verenkleed vb zooxanthine (geel), de meeste worden gevormd uit xanthofyl, en zo heeft de aanwezigheid van caroteen in de voeding een invloed op de kleur;
- **LCR:** Locus Control Region; een gebied stroomopwaarts van een gen dat noodzakelijk is voor de transcriptie van een gen, het reguleert de condensering en decondensering van de chromatine, het is een bindingsplaats voor eiwitten die de chromatine openen. Deletie zorgt voor een defect in het eiwit en dus malfunctie
- **LINE:** Long interspersed nuclear element; behoort tot de RNA transposons; LINE en SINE zijn retroposons. Ze hebben een reverse transcriptase activiteit en kunnen zich zo

verplaatsen in het DNA; ze bevatten genen voor gag en RT en hebben een A rijk 3'uiteinde, bevinden zich in de AT-rijke banden; groter dan 1000bp

- **Marker assisted selection:** MAS; selectie voor een bepaald kenmerk op basis van genetische merkers
- **Maternaal effect genen:** genen van de moeder die effect hebben op het fenotype van de nakomeling. Het effect is het sterkst tijdens de embryonale ontwikkeling; vb RBPgen bij de kip, dit codeert voor het riboflavinebindend eiwit en is noodzakelijk voor de ontwikkeling van het embryo
- **Metacentrisch:** mediaan gelegen centromeer op het chromosoom, de armen zijn even lang
- **Microsatelliet:** tandemherhaling in het DNA; eenheid ts 2 en 5bp lang, 10x herhaalt; willekeurig verdeeld, meestal in introns. Vb CAG-repeats. Toep: ziekte van Huntington, Fragiele X-syndroom
- **MIN:** Microsatelliet Instabiliteit; mutatie in MMR genen (mismatch repair herstel) geven aanleiding tot instabiliteit van de poly A-stukken en microsatellieten. Dit zorgt voor tumorontwikkeling van de cel.
- **Minisatelliet:** tandemherhaling, eenheid ts 10-100bp, meestal in buurt van telomeer, en maken deel uit van onstabiele regio's (hot spots of recombination), mogelijk betrokken bij initiatie van recombinatie
- **Missense mutatie:** een mutatie waarbij ten gevolge van een puntmutatie een codon wordt vervangen door een codon van een ander AZ, het effect is afh van het AZ, afh van de positie
- **Mitochondriaal DNA:** mitochondriën bevatten circulair DNA, dat enkel maternaal overerft. bevat genen voor ATPase complex en NADH dehydrogenase voor de energieproductie
- **Moleculaire archeologie:** analyse van biologische oude stalen dmv PEP-PCR
- **Monocistronisch mRNA:** bij eukaryoten kan van elk mRNA slechts 1 type pelyptide worden gemaakt in tegenstelling bij prokaryoten (polycistronisch mRNA). cistron = translatie-eenheid
- **Monohybride:** een kruisingsproduct tussen ouders die slechts voor 1 kenmerk van elkaar verschillen
- **Monosomie:** een individu met slechts 1 kopij van een chromosoom. vb bij mens: Turner syndroom, met slechts 1X chromosoom
- **Morgan:** eenheid van de recombinatiefreq, 1Morgan = de lengte van een chromosoom waarin er gemiddeld 1 recombinatie voorkomt telkens een gameet gevormd wordt
- **Mozaïcisme:** in hetzelfde individu voorkomen van cellen met verschillend fenotype die wel dezelfde oorsprong hebben, gevolg van nt disjunctie van 1 of meer chromosomen tijdens mitose
- **Multiprime merking:** het merken van een DNA sonde; dubbelstrengig DNA wordt gedentureerd, toevoeging van polymerase en dNTP waarvan er 1 is gemerkt, men krijgt dus een vermeerdering van het DNA
- **Musculaire hypertrofie:** eigenschap bij het Belgisch Wit-Blauw runderras, bepaald door een recessief gend, dd = dikbil, DD = melktype, dD= half goed gespierd. Onderlinge paring van 2dikbilen geeft voor 95%dikbilen, er is dus een penetrantie van 95%
- **Mutagenese:** het proces tijdens dewelke een mutatie wordt aangebracht
- **Mutatie:** genetische differentiatie tov de normale status, een wijziging in de basensamenstelling van de DNAsequentie. Kunnen spontaan of geïnduceerd worden door mutagenen.
- **Mutatiefrequentie:** de frequentie waarmee een bepaalde mutatie wordt gevonden in een populatie; de mutatiesnelheid= kans dat een bepaalde mutatie wordt aangetroffen gedurende een bepaalde tijdseenheid; in bepaalde delen van het DNA is de mutatiefrequentie zeer hoog → mutatie hot spots
- **Neonatale icterus:** bij het paard; als tijdens de dracht of geboorte foeto-maternale bloedingen optreden, kunnen de bloedcellen van de foetus in de circulatie van de moeder terechtkomen, als de boedcellen van de foetus Aa+ zijn en die van de moeder Aa-, dan produceert de moeder antigenen tegen de bloedcellen van de foetus, die worden massaal uitgescheiden in de biestmelk; na opname door het veulen worden de bloedcellen vernietigd; meestal pas bij 2^{de} dracht met Aa+ veulen

- **Neutrale mutatie:** mutatie waarbij het AZ wordt vervangen door een AZ met dezelfde eig, waardoor de implicaties op het eiwit minimaal zijn, vb alanine en valine
- **Nick translatie:** het merken van een DNA sonde; dmv DNAPolymerase wordt de oude DNAstreng vervangen door een nieuwe waarin radioactief gemerkte nucleotiden worden ingebouwd
- **Nonsense mutatie:** mutatie waarbij het codon van een AZ wordt vervangen door een stopcodon; de aangemaakte polypeptide is dan veel korter, de ernst van de mutatie is afhankelijk van de plaats van de mutatie
- **Nucleïne:** RNA en DNA; base + suiker = nucleoside + fosfaatgroep = nucleotide
- **Nucleolar organizer:** loci op de chromosomen, met een 500-1000tal kopijen van rRNA-genen, nodig voor de synthese van het RNA, omdat de frequentie van de synthese zo hoog is, zijn er verschillende kopijen nodig, er zijn meestal 5 chromosomen aanwezig die dit hebben. dit is de plaats waar de nucleolus wordt vastgemaakt
- **Nucleosomen:** groep van histonen in binding met het DNA; 2 moleculen H2A, H2B, H3, H4 en een DNA segment + 1 molecule H1, het DNA windt zich rond de histongroep
- **Okazaki-fragment:** de lagging-strand van het DNA (5' → 3'), kan niet in 1 stuk worden vertaald bij de replicatie, er is slechts steeds een klein stukje beschikbaar, en dus worden er slechts kleine stukjes vertaald, de stukjes tussenin deze fragmenten worden dan opgevuld door een polymerase en aan elkaar gezet door ligase, hiervoor zijn er dus verschillende primers nodig
- **Oligo ligation assay:** OLA; methode voor het opsporen van DNA polymorfisme; begint met het ampliceren van het DNA fragment; toevoeging van 3 primers, 1 specifiek voor wildtype, 1 specifiek voor mutanttype en 1 voor het gemeenschappelijk deel; de staarten van deze primers verschillen waardoor ze ook met verschillende snelheid door de PAGE-gel zullen migreren; op die manier bepaald men of men te maken heeft met het wild of het mutant allel; uiteraard moeten de sequenties van beide gekend zijn
- **Oncogen:** gen verantwoordelijk voor de tumorinducerende capaciteit van het virus, bv v-onc: codeert voor kinase dat zich vasthecht aan membraan van geïnfecteerde cellen, zorgt voor fosforylering van andere eiwitten, de cellulaire homologen zijn de proto-oncogenen of cellulaire oncogenen, deze bevatten dezelfde sequenties maar met nog introns
- **Onvolledige penetrantie:** de penetrantie (= proportie van individuen met een bepaald genotype dat het normale fenotype vertoont) < 100%; dit kan door milieufactoren
- **Overdominantie:** het fenotype veroorzaakt door een heterozygoot genotype is voordeliger dan het fenotype veroorzaakt door de homozygoten. vb sikkelcelanemie bij de mens; heterozygoot maakt voor de helft abnormale hemoglobine maar is minder vatbaar voor malaria die zich in de RBC nestelt
- **Overkruising:** bij de synapsvorming van de meiose kan het dat er kruisfiguren of chiasmata worden gevormd, er gebeurt dan een uitwisseling van informatie. Er treden breuken op en dan een hereniging van de verschillende chromatiden, als de 2 chromatiden geen zusterchromatiden zijn, dan is er een reciproque uitwisseling van genen; het aantal crossing-overs wordt uitgedrukt in de recombinatiefrequentie, nl het aantal nakomelingen die enkel konden ontstaan door recombinatie tijdens de meiose bij de ouders
- **Panmictische index:** $P = 1 - F$ met F de inteeltcoëff; de proportie van het aantal heterozygoten in de populatie tov het aantal heterozygoten verwacht bij ad random paringen
- **Panmixie:** de paringen tussen 2 individuen gebeurt door toeval, dus elk individue krijgt hiervoor dezelfde kans; ad random paringen
- **Paracentrische inversie:** een chromosoomstuk wordt losgemaakt en draait 180°, het centromeer is niet betrokken bij de inversie
- **Pericentrische inversie:** het centromeer is wel betrokken bij de inversie van het chromosoomstuk, de lengte van de chromosoomarmen verkort dus
- **Parentale gameet:** de gameten met chromosomen die geen recombinatie hebben ondergaan, de chromosomen zijn dus identiek aan de ouder. Tgo recombinante gameten
- **Partieel dominant:** wanneer het dominante gen D zorgt voor de aanmaak van een bepaald eiwit, dan zal de heterozygoot Dd een hoeveelheid produceren die intermediair ligt tussen de homozygoten DD en dd. vb rode bloemen RR x witte bloemen rr → roze bloemen Rr

- **Penetrantie:** het % individuen dat een bepaald fenotype tot uiting brengt op het aantal individuen dat door hun genotype in staat zou zijn om dit fenotype tot uiting te brengen. De onvolledige penetrantie wordt beïnvloed door milieu-invloeden en modifierende genen
- **Peptide:** bestaan uit 2 of meer aan elkaar gebonden AZ
- **Peptidyltransferase:** bevindt zich op de peptidylplaats van het ribosoom, dit enzym vormt de peptideverbinding tussen de verschillende AZ tijdens de eiwitsynthese
- **Performantie:** fenotypische waarde; bepaald door de genotypische waarde en milieueffecten
- **Pericentrische inversie:**
- **Plasmide:** kloneringsvector; extrachromosomale circulaire DNA moleculen in bacteriën, ze kunnen onafh repliceren en nemen andere DNA segmenten op en dupliceren deze ook
- **Pleiotropie:** hierbij beïnvloedt 1gen verschillende kenmerken. Vb witte haarkleur bij katten staat onder invloed van het dominante gen W, het gen is onvolledig penetrant voor de irispigmentatie (blauwe ogen) en de gehoorontwikkeling (dove katten)
- **Ployacrylamidegel:** gels met porieëngrootte van 1bp, gebruikt voor elektroforese
- **Poly A-signaal:** de meeste mRNA's bevatten de sequentie AAUAAA, een verandering zorgt dat er geen poly-A-staart kan binden aan het mRNA, door de afwezigheid van het polyA-binding protein; bij afwezigheid, wordt de translatie gestopt. het eiwit dat het poly-A signaal herkent, zorgt ervoor dat een endonuclease de gesynthetiseerde streng wordt geknipt en dat het polyA-polymerase de polyA-staart synthetiseert. De polyA-staart zorgt voor de stabiliteit van de mRNA
- **Polycistronisch mRNA:** bij prokaryoten kan uit elke mRNA verschillende polypeptiden worden gemaakt; de genen van deze eiwitten staan onder controle van 1promotor en worden omgezet in 1mRNA, waarna de translatie volgt
- **PCR:** polymerase Chain Reaction; vermeerderen van een DNA fragment zonder voorafgaande inbreng in een vector; denaturatie, annealing (aanbreng van primers), replicatie; cyclus wordt 30keer herhaald
- **Polymorf:** als een gen meerdere allelen heeft en de frequentie van het meest voorkomende allel < 95%
- **Polymorphism information content:** PIC-waarde; de kans dat een individue informatief is met betrekking tot de segregatie van een allel overgeërfd van een bepaalde ouder, dus met welke kans kan men met zekerheid bepalen van welke ouder een bepaald allel afkomstig is; ligt meestal rond 55%
- **Polypeptide:** ketting van 50-1000AZ
- **Polyplöidie:** 1 of meerdere kopijen van 1chromosoom; zeldzaam bij dieren; het volume van de cellen neemt toe, zelfs het species neemt in volume toe. Komt door nt-disjuncties tijdens de meiose
- **Polyteenchromosoom:** chromosoom dat bestaat uit verschillende identieke DNA-moleculen, dit komt door blijvende replicatie van de chromosomen zonder dat ze worden gescheiden; begin van de genamplificatie
- **Populatieflessenhals:** oiv genetische drift in een kleine populatie, zal een beperkt aantal van de allelen een groot aantal aannemen; de allelfrequenties van die populatie zullen dus niet meer overeenkomen met die van de totale populatie
- **Positie-effect:** chromosomale herschikkingen waarbij een gen naar een andere plaats wordt gebracht kan een effect hebben op de translatie van dat gen, bv door het in de buurt te brengen van een promotor, of van euchromatine naar heterochromatine
- **Positionele klonering:** het kloneren van een gen op basis van informatie verkregen van verschillende types genetische kaarten; integratie van linkage kaart in fysische genenkaart
- **Primer:** zorgt voor de initiatie van de polymerase van een DNA-streng, vanaf deze primer begint het DNA-polymerase zijn synthese
- **Primer extension preamplification:** PEP; een PCR waarbij men eerst een globale amplificatie uitvoert en daarna pas een locus specifieke PCR; de gebruikte primers kunnen zich op verschillende plaatsen vasthechten, waardoor de PCR veel sneller verloopt
- **Primosoorn:** het DNA helicase, primase en verschillende replicatiefactoren, nodig voor de start van de replicatie van het DNA

- **Prion**: protein infectious particles; veroorzaken ziektes als BSE en Scrapie; het infectious prion PrP^{Sc} wordt gevormd door mutatie van het normale prion PrP^C; de ziekte wordt veroorzaakt door een infectie, enkel de gevoeligheid is genetisch vastgelegd
- **Promotor**: de promotorregio is belangrijk voor de expressie van het gen, en bepaalt de hoeveelheid van het eiwit er worden aangemaakt; de promotor is de plaats waar het DNA-polymerase bindt en start. het eerste deel van de promotor is de core promotor en initieert de transcriptie
- **Pronucleus**: de kern van een eicel of spermatozoïde, bevat de helft van het erfelijk materiaal van het embryo (n), versmelten tot 1nucleus
- **Pseudoautosomaal**: een beperkt aantal genen is zowel aanwezig op het X als op het Y-chromosoom; ze volgen aldus het overervingspatroon van de autosomale genen. Vb MIC2, nodig voor de vorming van antilichamen
- **Pseudogen**: niet-functionele genen, door de duplicatie van het ancestrale gen treden er vaak mutaties op, waardoor sommige gen onleesbaar worden door een leesraammutatie. De pseudogenen maken geen polypeptide aan maar ondergaan soms wel transcriptie
- **Pulsed field gelelektroforese**: analyse van het genoom; 2alternerende transversale elektrische velden onder een hoek van 90°; het fragment moet zich oriënteren in de juiste richting, dit duurt langer voor een groot fragment; scheiding van fragmenten van 500-600kbp
- **Puntmutatie**: mutatie waarbij slechts 1base is veranderd, zowel insertie, deletie als substitutie van base
- **Quantitative trait loci**: QTL; de genetische variatie van kwantitatieve kenmerken wordt veroorzaakt door de segregatie van verschillende loci, de QTL; men gebruikt deze term omdat de exacte locatie van het gen meestal niet gekend is
- **Recessief**: een dominant gen beïnvloedt de expressie van het recessief gen, een recessief gen komt enkel tot uiting als het 2maal aanwezig is
- **Reciproque translocatie**: een segment van een chromosoom wordt losgemaakt en vastgemaakt aan een ander niet-homoloog chromosoom, zonder dat er informatie verloren gaat
- **Recombinant DNA**: het geheel van een vector en zijn donor fragment; transformatie
- **Recombinant vaccins**: een onschadelijk virus waarvan er 1 of meer genen zijn vervangen door een gen dat codeert voor een polypeptide van het uit te schakelen pathogen; op die manier kan men het vaccin toedienen via de natuurlijke infectieweg
- **Recombinante gameet**: de gameten van de chromosomen die recombinantie hebben ondergaan; vb de ouderlijke gameten zijn AB en ab; de parentale gameten zijn dan AB en ab, de recombinante Ab en aB
- **Recombinatie**: crossing-over; er treden breuken op in de chromatiden, gevolgd door een onderlinge uitwisseling van genetisch materiaal na hereniging van de chromatidesegmenten; een breuk tusschen 2 naburige chromatiden leidt tot recombinante chromatiden
- **Recombinatiefrequentie**: de proportie gameten van een bepaald ouder die slechts tgv crossing-over bij deze ouder kunnen ontstaan zijn gedurende meiose
- **Renaturatie**: omgekeerd proces van denaturatie; het opnieuw bij elkaar brengen van de 2DNA-strengen
- **Replicatie**: de exacte duplicatie van het DNA, gebeurt in de S-fase; volgens het semi-conservatief model= beide dochtermoleculen hebben 1ouderlijke en 1nieuwe streng
- **Replicon**: het DNA-segment dat vertrekkende vanuit 1Ori (=replicatiestartplaats) wordt gerepliceerd
- **Replisoom**: complex van eiwitten met onder andere DNAPolymerase en een aantal replicatiefactoren; schuift op DNA-streng en zorgt voor replicatie
- **Restrictie endonucleasen**: enzymen die een welbepaalde sequentie in het DNA herkennen en daar 2enkelstrengige breuken maken; de restrictieplaatsen zijn meestal palindromen (GAATTC); afkomstig van bacteriën, om vreemd DNA te vernietigen
- **Restrictie fragment lengte polymorfisme**: RFLP; het in een populatie naast elkaar bestaan van 2 restrictie fragment patronen gedetecteerd door hybridisatie met een radioactief gemerkte sonde; dmv mutatie kan een restrictieplaats worden vernietigd of gecreëerd

waardoor de restrictiefragmenten verschillen in lengte tot de originele; gebruikt voor het opsporen van mutaties die genetische defecten tot gevolg hebben

- **Ribo-nucleïnezuur= RNA:** na de transcriptie van het DNA ontstaat het RNA; bestaat uit ribose, fosforzuur, 4basen (adenine, cytosine, guanine, uracyl), is enkelstrengig; 3groepen (mRNA, rRNA, tRNA); na translatie wordt het eiwit gevormd; is dus de matrijs voor de eiwitsynthese, hierdoor moet het DNA de kern niet verlaten en heeft geen kans op beschadiging
- **Ribosoom:** de organellen in de cel die instaan voor de eiwitsynthese; bestaan uit 60S en 40S subeenheid; kan mRNA en tRNA binden
- **RNA polymerase:** het enzyme dat zorgt voor de synthese van het RNA, DNA afhankelijk = matrijs, onafh van een primer, bindt aan het DNA thv de promotorregio; 3klassen polymerase; sommige klassen zijn afh van transcriptiefactoren (bezitten de zgn TATA-box)
- **Robertsonaanse translocatie:** 2 acrocentrische chromosomen versmelten thv hun centromeer en vormen zo een metacentrisch chromosoom
- **Satelliet DNA:** DNA met verschillende densiteit dan de rest van het DNA; bestaat uit verschillende tandem herhalingen; ts 5 en 500bp; thv het centromeer (structurele rol?)
- **Scanning hypothese:** translatie; het ribosoom bindt op het mRNA thv de cap en loopt in 5' → 3' over het mRNA tot eerste AUGcodon (= startcodon); daar wordt een initiatiecomplex gevormd; op die manier wordt het juiste leesraam afgelezen; tot aan een stopcodon
- **Segmentatiegenen:** verdelen het embryo in de verschillende segmenten; bepalen aantal, grootte en ploariteit van segmenten; geactiveerd of onderdrukt door de producten van maternale genen; vb gapgenen (hunchback), pair-rule-genen (effect op alternerende genen, onder controle van gapgenen), segment-polariteitsgenen (bepalen voor-en achterzijde van elk segment)
- **Selectie:** als sommige ouderdieren meer nakomelingen geven aan de volgende generatie dan andere; door een verschillende leefbaarheid of voortplantingsmogelijkheden; artificiële selectie oiv van de mens of natuurlijke selectie (freq afh of onafh)
- **Selectiecoëfficiënt:** s; geeft aan in welke mate de fitness van een EE en Ee individue kleiner is dan deze van een ss individue
- **Selectorgenen:** bepalen de identiteit van elk segment van een embryo; mutaties zorgen voor homeotische mutaties, ze zorgen ervoor dat een lichaamsdeel er anders uitziet (vb antennen van vlieg worden getransformeerd in poten)
- **Sequence-tagged site:** STS; korte PCR fragmenten van uniek genomisch DNA die willekeurig worden opgepikt uit BAC-klonen, ze worden gekarterd dmv Southern blotting; deze ankeren worden gebruikt om de fysische kaart te integreren in de linkage kaart
- **SINE (Short Interspersed Nuclear Element):** RNA transposon, maken RNA-intermediair dat dan door reverse transcriptase wordt omgezet in een DNAkopij; samen met LINE een retroposon; bevatten genen voor gag en RT en hebben A-rijk uiteinde; korter dan 500bp, in de GC-rijke banden; vb Alu-sequenties (met verschillende herkenningsplaatsen voor endonuclease Alu I)
- **Signaalsequentie:** een stuk van 20-30AZ aan uiteinde van polypeptideketen, dat ervoor zorgt dat het eiwit in de juiste cel terecht komt (proteïn targeting), een van de posttranslationele modificaties bestaat eruit deze sequentie te verwijderen
- **Silencer:** sequentie-element op DNA dat de transcriptie van een gen kan afzwakken (⇔ enhancer)
- **Silent mutatie:** mutaties die geen invloed hebben op de AZ samenstelling van het polypeptide; puntmutaties waarbij base wordt vervangen door andere base waarbij codon wordt vervangen door verschillend codon van hetzelfde AZ (meestal in 3^{de} positie)
- **Single strand conformation polymorphism:** SSCP; methode om mutaties op te sporen; detectie van verandering in een basepaar; dmv elektroforese kan men verschillen opmerken in de snelheid van migratie doordat de structuur van de basen verschillen
- **Smeltemperatuur:** de temp waarbij de helft van het DNA is gedenateerd; afh van de lengte van de molecule en zijn hoeveelheid GC baseparen (hebben 3 H-bruggen)
- **Somatische celhybridisatie:** experimentele fusie van diploïde cellen afkomstig van verschillende diersoorten; men kan verschillende cellijnen maken die telkens 1type

huisdierchromosoom bevat, op die manier kan men nagaan of een bepaalde afwijking te wijten is aan welk chromosoom

- **Somatische mutatie:** worden niet overgedragen naar de volgende generatie; in diploïde cellen in verschillende ontwikkelingscellen
- **Spliceosoom:** ribonucleïnepartikel; snurps (= kleine RNAs geassocieerd met eiwitten) en splicingfactoren
- **Splicing:** gedurende de transcriptie van het DNA worden de introns mee overgeschreven, gedurende het splicing-proces worden ze verwijderd; in de nucleus; elk intron begint met GU (=donorplaats) en eindigt op AG (= acceptorplaats); lusvorming tussen 5'G en een intronsequentie, verwijderen van de intron en het aan elkaar zetten van de exons; mbv het spliceosoom
- **SRY-gen:** Sex bepalende Regio op het Y-gen; codeert voor eiwit dat signaal geeft aan gonaden van embryo om te ontwikkelen tot testis; bij afwezigheid van het gen, ontwikkelen de gonaden zich tot ovaria; transcriptiefactor die bindt op DNA thv promotor en zo de expressie van de genen start
- **SIRM (Sterile Insect Release Method):** selectie tegen heterozygoten; bestrijding van ectoparasieten door inbreng van onvruchtbare insecten ($f=0.25$), deze paren met de wilde types ($f=1$), hun nakomelingen zijn niet meer leefbaar ($f=0$); als er voldoende onvruchtbare insecten worden ingebracht dan stijgt hun frequentie tot 100% (4x zoveel als wilde!)
- **Stichterseffect:** in een kleine populatie is de genetische drift zo groot dat de allelenfreq niet meer overeenkomen met die van de totale populatie
- **Submetacentrisch:** bijna mediaan gelegen centromeer
- **Synapsis:** crossing-over, recombinatie tussen homologe chromosomen
- **Synaptinemaalcomplex:** is betrokken bij de overkruising; bestaat uit eiwitten en RNA
- **Syntenie:** bepaalde groepen van genen zijn in de loop van de evolutie bij elkaar gebleven in dezelfde volgorde in verschillende soorten
- **Tandem repeats:** repetitieve sequenties die voorkomen in blokken van gedupliceerde eenheden; afh van aantal heb je satellieten, minisatellieten en microsatellieten; toep fingerprinting
- **Taq polymerase:** thermostabiel polymerase; gebruikt bij de enzymatische DNA sequentiebevestiging en bij PCR
- **Telocentrisch:** terminaal gelegen centromeer
- **Telomeer:** sequentie aan uiteinden van een eukaryotisch chromosoom, behoedt chromosoom voor degradatie, deze uiteinden worden progressief afgebroken bij DNA transcriptie
- **Telomerase:** enzyme dat de telomeersequentie aan de uiteinden van het chromosoom hecht; is in normale cellen niet actief, als het actief is, ontwikkeld de cel tot tumorcel
- **Terugkruising:** kruising van F1 generatie met een van de ouders
- **Testkruising:** terugkruising van F1 individu met ouder die voor het recessief kenmerk homozygoot is
- **Testiculaire feminisatie:** XY individu met actief SRY gen, maar zonder receptoren voor de androgenen geproduceerd door de testis ontwikkelen ook nog ovaria
- **Thymine-dimeer:** aaneenschakeling van 2 thymines, gevormd onder invloed van UV-licht; verstoort de structuur van de dubbele helix en verzwakt de H-bruggen; de replicatievork kan niet opschuiven; hestel door enzyme fotolyase (fotoreactiviteit)
- **Transcriptiefactoren:** helpen mee met het RNA polymerase de transcriptie initiëren; groep van enzymen die de promotors voor de transcriptie herkennen
- **Transfectietest:** test om na te gaan of een mutatie kankerverwekkend is; isolatie en fragmentatie van het genomisch DNA, ligatie met bacterieel-verklikker-DNA, transfer naar normale cellen, leidt dit tot ongecontroleerde deling en immortalisatie?
- **Transfer RNA:** klaverbladstructuur, 4 lussen, 1 anticodonlus met 3 basen die complementair zijn aan anticodon, uiteinde bevat sequentie XCCA, hieraan is het AZ vastgehecht
- **Transformatie:** aannemen van nieuwe eigenschappen door opname van ander DNA, bij bacteriën, transformatie in nieuw soort bacterie met nieuwe eiwitten

- **Transgenese:** het staviel inbrengen en tot expressie brengen van een gen in een levend organisme; hiervoor maakt men een genconstruct (gen gekoppeld aan een promotot), die men dan inbrengt in een chromosoom; meestal dmv microïnjectie in de pronucleus van een bevruchte eicel
- **Translocatie:** een segment van een chromosoom wordt losgemaakt en vastgemaakt aan een ander niet-homoloog chromosoom
- **Translocatie heterozygoot:** als slechts 1 van de homologe chromosomen is aangetast is het individue translocatie heterozygoot; meestal normaal fenotype maar verminderde vruchtbaarheid
- **Transposons:** verspreide herhalingen die actief kunnen verplaatsen in DNA of RNA, verplaatsen onafh van de sequentie van donor en acceptor; veroorzaken het breken van een chromosoom, expressie van bepaalde genen beïnvloeden, mutaties,...
- **Trisomie:** aanwezigheid van 3 kopijen van een chromosoom, trisomie 21= Down syndroom
- **Tumorsuppressorgenen:** als deze genen afwezig of gemuteerd zijn, geven ze aanleiding tot de vorming van tumoren; rol bij regulatie van de celdeling; vb RB geeft aanleiding tot retinoblastomen bij de mens; P53-gen maakt transcriptiefactor
- **Uitsluitingspercentage:** UP; de kans om vals toegekende ouderschappen van een microsatelliet te ontdekken; in functie van het effectief aantal allelen; hoe zeker is men dat een bepaald allel van die ouder is?
- **Variabele expressiviteit:**
- **VNTR (Variable Number of Tandem Repeats):** speciale vorm van RFLP is deze waarbij men de polymorfismen te wijten aan een variatie in het aantal eenheden van de in tandem gedupliceerde DNA stukken (VNTR) gaat opsporen; elk individue heeft een eigen patroon aan VNTR (=fingerprinting)
- **Vatbaarheid:** de combinatie van factoren (genetische en milieufactoren) die ervoor zorgen dat een individue gemakkelijker of moeilijker een bepaalde ziekte of defect zal vertonen
- **Verlies van heterozygositeit:** verlies van maternaal of parentaal allel, veel voorkomend bij tumor met compensatie door duplicatie van resterend allel
- **Vierkant van Punnett:** voorstelling van de verschillende mogelijkheden van voorkomen van de gameten
- **Wet van Hardy-Weinberg:** in een populatie met toevalsparingen, zonder selectie, mutatie, migratie en gen toevalsafwijkingen; worden de genotypenfreg bep door de allelfreg van de ouders (q^2 en p^2 voor de homozygoten en $2pq$ voor de heterozygoten; en blijven de genotypenfreg en allelfreg onverandert in de volgende generaties
- **Wild-type:** meestal het dominante allel, niet ontstaan door mutatie
- **Wobble hypothese:** in het anticodon werden een aantal ongewone baseparen gevonden (IU, IC, IA, GU), komen enkel voor in enkelstrengig DNA, hierdoor kan een anticodon op verschillende codons passen die allen voor 1 welbepaals AZ staan
- **X inactivatie:** bij vrouwelijke individuen wordt een van het X-chromosoom geïnactiveerd, zodat er maar 1 hoeveelheid van het X-gen-product wordt aangemaakt, net zoals bij een mannelijk individue; het geïnactiveerd chromosoom condenseert tot een Barr-lichaampje (=facultatieve heterochromatine); inactivatie gebeurt door methylatie; start aan XIC (X-Inactivatie-Centrum) en onder invloed van XIST-gen (= X Inactivatie Specifiek Transcript)
- **Ziekte van marek:** een ziekte bij kippen veroorzaakt door het oncogen Herpesvirus; bij bepaalde dieren is er een verhoogde resistentie die gelinkt is aan het MHC (Major Histocompatibiliteitscomplex), door een verhoogde activiteit van natuurlijke killer cellen