

## Terminologielijst

### Terminologielijst in de context van de huidige richtlijn

VUS Classificatie 1 t/m 5		
<i>Numerieke klasse</i>	5	Pathogeen
	4	Waarschijnlijk pathogeen
	3	Variant met onbekende significantie (VUS)
	2	Waarschijnlijk benigne
	1	Benigne
Kiembaanvariant	Een variant in het DNA waar iemand mee geboren is. Deze variant komt voor in alle cellen van het lichaam, ook in de geslachtscellen, en is daardoor erfelijk.	
Somatische variant	Een variant die alleen aanwezig is in het tumorweefsel (en dus afwezig in de normale cellen).	
WES	Whole Exome Sequencing; analyse van alle genen in het genoom (ca. 2.5% van het genoom).	
WGS	Whole Genome Sequencing; analyse van het hele genoom.	
NGS	Next Generation Sequencing; het in een enkel experiment sequencen van vele genen. Kan van enkele genen (panels) tot alle exonen (WES) of het hele genoom (WGS).	
CNV	Copy number variant (CNV)	
LSKG	Laboratoriumspecialist Klinische Genetica.	
KMBP	Klinisch Moleculair Bioloog in de Pathologie.	
Mutatie	Verandering in het genoom (ook wel variant genoemd)	
Driver-mutatie	Variant in de tumor die actief bijdraagt aan de ontwikkeling van de tumor.	
Passenger-mutatie	Variant in de tumor die willekeurig ontstaan is en geen actieve bijdrage levert aan de ontwikkeling van de tumor.	
Sanger analyse	Sequencing-analyse waarbij fluorescerende nucleotiden in het PCR product worden geïncorporeerd waardoor de sequentie optisch kan worden bepaald. Deze methode is de gouden standaard in sequentie-analyse en was jarenlang de gangbare manier van sequencen, maar beperkt zich tot één fragment van één patiënt per reactie. Bovendien is deze techniek veel minder gevoelig dan NGS sequencing.	
Actionable	Aangrijpingspunt voor behandeling of preventie	
Non actionable	Geen aangrijpingspunt voor behandeling of preventie.	
Incidental findings	Nevenbevindingen (zie aldaar).	
Additional germline results	Aanvullende kiembaan (erfelijke) resultaten.	
Unsolicited findings	Nevenbevindingen (zie aldaar).	
Nevenbevindingen	Per toeval gevonden zekere erfelijke bevinding in het DNA die klinisch relevant is, maar geen associatie heeft met de kliniek van de patiënt.	

Secondary findings	Actief opgespoorde kiembaanbevinding. Er wordt, al dan niet op verzoek, in de genetische data gezocht naar klinisch relevante bevindingen die niet geassocieerd zijn met de kliniek van de patiënt. Dit wordt ook wel opportunistisch screenen genoemd.
De projectgroep tumor- en erfelijkheidsdiagnostiek maakt onderscheid in vier categorieën moleculaire tumortesten:	A Test met als uitkomst verwaarloosbare kans op mogelijke kiembaanbevindingen in de tumor.
	B Test met als uitkomst 1-5% kans op mogelijke kiembaanbevindingen in de tumor (bv. breed onco panel (300-500 genen).
	C Test met als uitkomst 5-10% kans op mogelijke kiembaanbevindingen; analyse van mogelijke erfelijkheid is doel van de test.
	D Test waarbij DNA uit tumor en uit bloed (kiembaan) wordt onderzocht en waarbij kiembaanbevindingen worden gerapporteerd.