

Menselijke Erfelijkheidsleer

	Mendeliaans	Autosomaal	X-gebonden	Dominant	Recessief	Multifactorieel	Dynamische mutatie	Genetische anticipatie	Variabele Expressie	Locus heterogeniteit
Sikkelcelanemie	x	x			x					
Hand en voetspleet	x	x		x						
Holoprosencefalie	x	x		x					x	
Mucoviscidose	x	x			x					
Fenylketonurie	x	x			x					
Huntington	x	x		x			X (man, ernstiger)	x		
Neurofibromatose	x	x		x						
Achondroplasie	x	x		x						
Hemofilie (HEMA HEMB)	x		x		x		x te weinig			
Musculaire Dystrofie	x		x		x					
Fragiele-X-syndroom	x		x		x		x drempelpolygenie	x		
Syndroom van Rett	x		x	x						
Myotone Dystrofie (Steinert)	x	x		x			x drempel, additief	x		x
Neurale buis defecten	x					x	x drempelpolygenie			
-dactylie	x	x		x						x
Erfelijke hemochromatose	x	x			x					
Prader-Willi-syndroom	/ genomische imp									
Syndroom van Angelman	/ genomische imp									
Syndr. Beckwith-Wiedemann	/ unip. disomie									

Beperkte penetrantie
x
x

