



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Huntington disease and other polyglutamine diseases : using CAG repeat variations to explain missing heritability

Gardiner, S.L.

Citation

Gardiner, S. L. (2019, October 10). *Huntington disease and other polyglutamine diseases : using CAG repeat variations to explain missing heritability*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/79259>

Version: Publisher's Version

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/79259>

Note: To cite this publication please use the final published version (if applicable).

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/79259> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Gardiner, S.L.

Title: Huntington disease and other polyglutamine diseases : using CAG repeat variations to explain missing heritability

Issue Date: 2019-10-10

Stellingen

Behorend bij dit proefschrift:

HUNTINGTON DISEASE AND OTHER POLYGLUTAMINE DISEASES: Using CAG repeat variations to explain missing heritability

1. CAG herhalingspolymorfismen functioneren als genetische modificatoren bij verschillende complexe polygenetische aandoeningen. (*dit proefschrift*)
2. Het feit dat de beginleeftijd van de ziekte van Huntington wordt beïnvloed door andere genen, toont dat deze ziekte niet monogenetisch is. (*dit proefschrift*)
3. Onderzoek naar moleculaire veranderingen die een rol spelen bij zowel polyglutamine ziekten als bij veroudering, is belangrijk om leeftijd-gerelateerde cognitieve achteruitgang beter te begrijpen. (*dit proefschrift*)
4. De associatie tussen lichaamsgewicht en CAG herhalingspolymorfismen impliceert een fundamentele rol van de hersenen bij de regulatie van het metabolisme. (*dit proefschrift*)
5. De prevalentie van dragers van intermediaire en pathologische polyglutamine ziekte-geassocieerde allelen in de algemene bevolking is substantieel hoger dan voorheen werd geschat. (*dit proefschrift*)
6. CAG herhalingen vormen slechts een klein deel van het totale aantal herhalingspolymorfismen in het humane genoom, een onderschatte bron van genetische variabiliteit. (Hannan, A.J. *Nature Reviews Genetics* **19**, 286-298 (2018))
7. Puur monogenetische ziekten bestaan niet.
8. De erfelijkheid van polyglutamine ziekten zorgt ervoor dat deze ingrijpende aandoeningen hele generaties aantasten en hun stempel niet alleen drukken op de patiënten, maar ook op hun gezonde familieleden.
9. Onderzoek aan zeldzame ziekten is onmisbaar bij het begrijpen van veelvoorkomende aandoeningen.
10. Continue uitwisseling van kennis tussen klinische, fundamentele en epidemiologische disciplines is cruciaal voor het verrichten van grensverleggend medisch onderzoek.