

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/19751> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Helderma-van den Enden, Apollonia Theodora Josina Maria

Title: Clinical genetic aspects of Duchenne and Becker muscular dystrophy in the Netherlands

Date: 2012-09-06

Stellingen

1. Bij Duchenne spierdystrofie is er een kans van 4,3% dat een niet-draagster moeder de mutatie voor de tweede keer door geeft als gevolg van kiemcelmosaïcisme. (dit proefschrift)
2. Becker patiënten met een mutatie waarbij exon 51 is betrokken, hebben een mild fenotype; dit biedt hoop voor Duchenne patiënten die behandeld kunnen worden met skippen van exon 51 door het middel PRO051. (dit proefschrift)
3. Van de vrouwen in de vruchtbare leeftijd in Duchenne families is een groot deel niet getest op draagsterschap (dit proefschrift). Dit kan erop duiden dat zij niet op de hoogte zijn van hun verhoogde kans op het krijgen van een kind met deze aandoening.
4. Voor preventie van de geboorte van jongens met de ziekte van Duchenne is actievere opsporing van draagsters via cascade screening en invoering van neonatale screening bij jongens noodzakelijk. (dit proefschrift)
5. Toekomstige ouders in Nederland zijn geïnteresseerd in neonatale screening voor onbehandelbare op de kinderleeftijd tot uiting komende ziekten; een nationaal debat over de voor- en nadelen hiervan is nodig tussen beleidsmakers, gezondheidsmedewerkers en consumenten. Plass (Pediatrics 2010;125 (1): e99-e106).
6. Als jonge vrouwen in Duchenne families al geïnformeerd worden over de kans dat ze draagster zijn, gebeurt dit meestal niet voor het 16e jaar Plumridge (Am J Med Genet A 152A:1225-32).
7. Vanwege het voorkomen van dilaterende cardiomyopathie bij Duchenne draagsters is een tijdige dragerschapstest ook voor hen zelf van groot belang. Van Westrum (Neurology 2011;77:62-66)
8. Ook bij mannen met een gedilateerde cardiomyopathie zou vaker gedacht moeten worden aan een mutatie in het *DMD* gen, vooral in aanwezigheid van een verhoogd CK gehalte en X-gebonden overerving Diegoli (JACC; 2011;58(9): 925-34).
9. Tevreden mensen zijn flexibel en zien de voordelen van de hen overkomen gebeurtenissen.
10. Om te leren relativeren zou elke student een buitenlandse stage moeten doen, bij voorkeur in een land met een andere levensstandaard.