

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/37582> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Oever, Jessica Maria Elisabeth van den

Title: Noninvasive prenatal detection of genetic defects

Issue Date: 2016-02-03

STELLINGEN

behorende bij het proefschrift

NONINVASIVE PRENATAL DETECTION OF GENETIC DEFECTS

1. Met behulp van pyrophosphorolyse-geactiveerde polymerisatie (PAP) kunnen verschillen in methylatie van het *RASSF1A* gen gebruikt worden om specifieke foetale sequenties te detecteren in het plasma van moeder.
Dit proefschrift
2. Data gegenereerd met Single Molecule Sequencing geeft geen GC bias gezien het feit dat het aantal reads niet toeneemt als het GC percentage toeneemt.
Dit proefschrift
3. Ondanks dat de kosten van NGS steeds verder dalen en de mogelijkheden toenemen, is het op dit moment nog niet mogelijk om NIPD voor alle mono-gene aandoeningen technisch efficiënt en kostendekkend uit te voeren met NGS.
Dit proefschrift
4. Na NIPD bij recessieve aandoeningen blijft in 50% van de gevallen een invasieve ingreep nog steeds noodzakelijk.
Dit proefschrift
5. Aangezien het karyotype van foetus en placenta niet volledig overeen hoeven te komen, zou het beter zijn om te refereren naar cell-free placental DNA (cfpDNA) in plaats van cell-free fetal DNA (cffDNA).
6. De labs in Nederland zijn mogelijk niet goed voorbereid wat betreft sample aantallen, mocht de NIPT test binnenkort beschikbaar worden voor alle Nederlandse vrouwen.
7. Owing to the high incidence of placental mosaicism, careful follow-up by either invasive testing or ultrasound examination will remain essential in the clinical management of those aneuploidies.
Bayindir et al., European Journal of Human Genetics (2015) 23, 1286–1293

8. Expanding the range of tests available to families at risk of monogenic disorders, together with the potential of broadening the scope of testing in the future, will bring significant ethical issues that need to be addressed in advance of clinical implementation.
Daley et al., Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2014;99:F426-F430
9. "Success consists of going from failure to failure without loss of enthusiasm".
Winston Churchill's Great Quotation Book 'From Alamein to Zest for Life', 2013
10. The way a child discovers the world constantly replicates the way science began. You start to notice what's around you, and you get very curious about how things work. How things interrelate. It's as simple as seeing a bug that intrigues you. You want to know where it goes at night; who its friends are; what it eats.
David Chronenberg and Chris Rodley (ed.), Chronenberg on Chronenberg, 1992
11. "Pink isn't just a color, it's an attitude".
Miley Cyrus, singer/songwriter, interview 2008

Jessica van den Oever
Leiden, 3 februari 2016