



Universiteit
Leiden
The Netherlands

HNPCC, molecular and clinical dilemmas

Wagner, A.

Citation

Wagner, A. (2005, April 27). *HNPCC, molecular and clinical dilemmas*. Macula, Boskoop. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/2719>

Version: Corrected 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/1887/2719>

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

Stellingen

Behorende bij het proefschrift "HNPCC, Molecular and Clinical Dilemmas"

Klassiek HNPCC wordt veroorzaakt door mutaties in de mismatch repair genen *MSH2* en *MLH1*, terwijl *MSH6* mutaties een overlappend, maar wel van *MSH2* en *MLH1* te onderscheiden fenotype veroorzaken (dit proefschrift).

Het is onwaarschijnlijk dat er nog een klassiek HNPCC gen van betekenis bestaat (dit proefschrift).

Mutatieanalyse naar grote deleties in *MSH2* en *MLH1* behoort tot de standaard moleculaire diagnostiek voor HNPCC (dit proefschrift).

Een founder deletie van exon 1-6 van *MSH2*, welke begin 18^e eeuw via een Duitse immigrant in de USA terecht kwam, is verantwoordelijk voor een aanzienlijk deel van de HNPCC in "Midwestern" Amerikaanse families (dit proefschrift).

Het aantonen van de genetische aanleg voor HNPCC bij risicodragers, leidt tot een duidelijke toename van deelname aan preventieve darmcontrole (dit proefschrift).

Het onaangenaam zijn van een screeningsmethode weerhoudt mensen niet van het ondergaan van controles indien zij voldoende van het nut doordrongen zijn (dit proefschrift).

De onschatbare waarde van Southern blot analyse bij het in kaart brengen van de moleculaire basis van HNPCC illustreert dat efficiënter niet altijd beter is.

De zorg rond de HNPCC drager vraagt op korte en lange termijn begeleiding binnen een multidisciplinair team.

Ook wanneer het gaat om (prenataal) genetisch testen op aanlegfactoren voor kanker moeten ouders zoveel mogelijk in staat gesteld worden hun ouderlijke verantwoordelijkheid te nemen.

In het handelen van medische hulpverleners moet het welzijn van het individu centraal staan ook als dat niet past in de "wetten" van de markt en de bureaucratie (Evelien Tonkers, Groenlinks).

De natuur is waarin we zijn ontstaan en ons hebben ontwikkeld, zij is onze leerschool, onze bron van leven, van inspiratie en van vreugde, en vooralsnog is zij ons enige thuis. Zij zou onze aandacht, zorg en respect moeten hebben zonder ons af te laten leiden door zaken als politiek, religie of persoonlijke verrijking (naar Edward O. Wilson "The future of life").

Een mens is beter in staat tot tolerantie wanneer hij de ruimte heeft zichzelf te zijn.

Het zijn niet de dingen die we niet weten die ons in de problemen brengen. Het zijn de dingen die we wel weten, maar die gewoon niet kloppen (Artemus Ward).

Wat niet eenvoudig gezegd kan worden, is verward gedacht (Antoon Vloemans).

Anja Wagner, 27 april 2005