



Universiteit
Leiden

The Netherlands

The human genome; you gain some, you lose some
Kriek, M.

Citation

Kriek, M. (2007, December 6). *The human genome; you gain some, you lose some*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/12479>

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/1887/12479>

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

STELLINGEN

behorende bij het proefschrift

THE HUMAN GENOME;
YOU GAIN SOME, YOU LOSE SOME

Met de nu beschikbare genoombrede analyse methode, is het bepalen van de pathogeniciteit van een variant momenteel een veel grotere uitdaging dan het vinden van de variant op zich.

Dit proefschrift

Microscopische karyotypering zal niet meer het eerste onderzoek moeten zijn bij de diagnostiek naar mentale retardatie. Het zal echter nooit van het toneel verdwijnen.

Dit proefschrift

Het bestaan van Standard Operating Procedures (SOPs) geeft de zekerheid dat alle uitslagen gevalideerd zijn, echter het zorgt er tevens voor dat de implementatie van nieuwe technieken relatief lang op zich laat wachten. Dit heeft in een snel voortschrijdend veld als de genetica zijn weerslag op de kwaliteit van de patiëntenzorg.

Dit proefschrift

Wetenschap is één van de weinige zaken die je vermenigvuldigt door haar te delen (Hans Kooistra). Daarom zijn databases als DECIPHER en ECARUCA essentieel voor het begrijpen van de klinische impact van de verschillende veranderingen in het humane genoom.

Dit proefschrift

Draagsters van hemofilie hebben een significant verlaagde kans op het ontstaan van ischemische hartziekten.

Sramek et al. Lancet. 2003 Aug 2;362(9381):351-4

'Silent' mutaties die de structuur en de functie van het eiwit niet lijken te veranderen, worden vaak als onschuldige varianten bestempeld. Een deel hiervan zal verre van onschuldig zijn.

Er is geen natuurlijke selectie voor veranderingen in 'modifier' genen. Het feit dat er in een patiënten groep vaker veranderingen in 'modifier' genen worden gevonden t.o.v. een gezonde populatie komt, omdat met name de ernstig aangedane patiënten worden herkend en bestudeerd.

Fenotypische variatie van een aandoening kan ook worden veroorzaakt door verandering in binding van miRNA of ander non-coding RNA aan een stuk erfelijk materiaal.

Door humane klonering zouden we onszelf steeds vaker tegenkomen.

Myriam Lipovski

Een klinisch gerelateerd proefschrift kan alleen tot stand komen in samenwerking met klinici die zich onbaatzuchtig willen inspannen voor de onderzoeker.

Men kan alleen chaos om zich heen tolereren als men geordend in het hoofd is.

Marjolein Kriek

Marjolein Kriek

Leiden, 6 december 2007