

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/20506> holds various files of this Leiden University dissertation.

**Author:** Aten, Emmelien

**Title:** New techniques to detect genomic variation

**Issue Date:** 2013-02-07

Stellingen/ Propositions

Behorende bij het proefschrift van Emmelien Aten

# New techniques to detect genomic variation

Functionele studies zullen een steeds prominentere rol gaan spelen naarmate er met Next Generation Sequencing meer varianten worden ontdekt.

*Dit proefschrift*

KFSD is allelisch met IFAP- en BRESEK/BRESHEK syndroom.

*Dit proefschrift*

De complexiteit van het humane genoom zal niet veranderen. De technieken voor ontrafeling zullen zich echter blijven ontwikkelen, waardoor meer genomische variatie aan het licht zal komen.

*Dit proefschrift*

Gelijktijdige isolatie van DNA en RNA uit hetzelfde bloedmonster faciliteert de analyse van unclassified variants die betrokken kunnen zijn bij splicing.

*Dit proefschrift*

De rapportage van het laboratoriumonderzoek aan een klinisch geneticus over interpretatie van unclassified variants zal steeds uitgebreider moeten zijn. Dit is van groot belang voor de counseling van een patiënt

De veelgebruikte term 'het humane referentiegenoom' is een oneigenlijk begrip, gezien de variatie in genomen tussen mensen

Artsen moeten geen onderzoeken aanvragen waarvan ze de uitslag niet kunnen interpreteren.

*Gijs Santen, 2012*

Elk gen is een 'kandidaatgen'

De efficiëntie van vergaderingen is vaak omgekeerd evenredig aan het aantal deelnemers

Een parkeergarage met de aanduiding 'vol' is nooit vol.

*Bas van Meggelen, 2011*

Het inzetten van 'een gouden wissel' is eigenlijk 'een gemiste kans'

De voorgeschreven, vaste protocollen die (huis)artsen volgen, zijn niet bevorderlijk voor kritisch nadenken over de gemaakte keuzes.

*J.M. Samsom, 2012*