



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Genetic and clinical pharmacology studies in GBA1-associated Parkinson's disease

Heijer, J.M. den

Citation

Heijer, J. M. den. (2022, March 30). *Genetic and clinical pharmacology studies in GBA1-associated Parkinson's disease*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/3281326>

Version: 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/1887/3281326>

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

Stellingen behorende bij het proefschrift

GENETIC AND CLINICAL PHARMACOLOGY STUDIES IN *GBA1*-ASSOCIATED PARKINSON'S DISEASE

- 1 Een isolatie van *peripheral blood mononuclear cells* (PBMCs) is een heterogene verzameling van cellen waarvan de samenstelling per afname wisselt. Dit moet in acht genomen worden bij het herhaaldelijk meten van hun inhoud. (*Dit proefschrift*)
- 2 Het *GBA1* gen kan niet betrouwbaar gegenotypeerd worden met *whole genome* of *whole exome sequencing*, zonder voorzorgsmaatregelen om fout-positieve en fout-negatieve resultaten te voorkomen. (*Dit proefschrift*)
- 3 Het hebben van een mutatie in het *GBA1*-gen geeft een grotere kans op een agressiever beloop van de ziekte van Parkinson, maar grote variatie hierin maakt individuele voorspelling onmogelijk. (*Dit proefschrift*)
- 4 LTI-291 lijkt te werken bij de ziekte van Parkinson, maar of het ook helpt kan helaas alleen aangetoond worden door tijdrovende en grote studies, wat inherent is aan de relatief trage en variabele ziekteprogressie. (*Dit proefschrift*)
- 5 'Comprehension is a product of competence.' (*Daniel C. Dennett*) Incompetence should be prevented based on comprehension.
- 6 'No simplified model may account for the complexity of an individual with PD.' *Fearon C, Lang AE, Espay AJ. The Logic and Pitfalls of Parkinson's Disease as "Brain-First" Versus "Body-First" Subtypes. Mov Disord. 2021;36(3):594-598. doi:10.1002/mds.28493.*
No specific PD phenotype can be attributed to any *GBA1* mutation.
- 7 Good Clinical Practice regulations to improve scientific research are not evidence-based.
- 8 Since the first report in 1997 of a mutation in the α -synuclein gene (*SNCA*) in familial PD, α -synuclein has received undue attention, considering its causative role in developing idiopathic PD is still under debate.
- 9 Drug development and its regulation is (excessively) treated as commercial business and is non-transparent, which is immoral and not sustainable in the long term.
- 10 'Ik neem aan dat de as van de crematie geen DNA meer bevat, anders mag je die ook nog gebruiken.' (*Liefdevolle partner van een overleden patiënte*) Mensen kunnen zo ongelooflijk toegewijd zijn.
- 11 'De meeste mensen willen geen oplossing horen voor hun probleem, maar willen gewoon gehoord worden.' Pap, terugblikkend op zijn carrière als huisarts.
- 12 Internet en *social media* kunnen helpen tegen eenzaamheid, maar faciliteren ook het verspreiden van sommige bewegingsstoornissen. *N.a.v. de toename van (functionele) tic-stoornissen tijdens de COVID-19 pandemie.*