

Stellingen behorende bij proefschrift

“Williams syndrome: from genes to clinical features”

1. Mensen met Williams syndroom maken minder efficiënt saccadische oogbewegingen.
Dit proefschrift.
2. Een patiënt met een atypische deletie van de WS-regio kan veel bijdragen aan de genotype-fenotype correlatie.
Dit proefschrift.
3. Een verminderde expressie van CYLN2 speelt een belangrijke rol in de motoriek van mensen met Williams syndroom.
Dit proefschrift.
4. De techniek Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) geniet de voorkeur boven Fluorescentie In Situ Hybridisatie (FISH) bij de detectie van microdeleties.
Dit proefschrift.
5. Een goede anamnese met speciale aandacht voor neurologische verschijnselen is de basis van de diagnose Williams syndroom.
Dit proefschrift.
6. Een verminderd functioneren van de ATR-pathway veroorzaakt microcephalie en groeiretardatie
(Mark O'Driscoll).
7. Een verminderd ruimtelijk inzicht is een mogelijke link tussen het 22q11 deletie syndroom en het Williams syndroom
(Carrie Bearden).
8. Multidisciplinair samenwerken verbetert de zorg rondom patiënten met een syndromale aandoening.
9. Nieuwe laboratoriumtechnieken zoals array CGH kunnen nooit de hersenen van een klinisch geneticus vervangen.
10. De verdwijning van J.C. Williams illustreert het belang om informatie voor de thuisblijvers achter te laten als je op reis gaat.
11. Er is een rechtstreeks verband tussen het type kleding dat gedragen wordt tijdens een wetenschappelijke presentatie en de geloofwaardigheid van de resultaten van het gepresenteerde onderzoek
(Antoine de Saint Exupéry in Le Petit Prince).

Rotterdam, 20 juni 2007

Annet van Hagen