

Stellingen behorende bij het proefschrift

Genetics of Congenital Heart Malformations



Marja W. Wessels
6 mei 2009

Stellingen behorende bij het proefschrift getiteld

Genetics of Congenital Heart Malformations

1. De X-gebonden vorm van heterotaxie veroorzaakt door *ZIC3* mutaties heeft klinische overlap met de VACTERL associatie en behoort tot de groep van polyalanine ziekten.
Dit proefschrift.
2. Alle fenotypes ondergebracht onder "Linkszijdige obstructieve aangeboren hartafwijkingen (LVOTO)" kunnen veroorzaakt worden door 1 mutatie met pleiotroop effect.
Dit proefschrift.
3. Arterial tortuosity syndroom (ATS), een autosomaal recessieve aandoening, wordt veroorzaakt door mutaties in het *SLC2A10* gen dat codeert voor het glucose transport eiwit GLUT10.
Dit proefschrift.
4. Noncompaction cardiomyopathy is een congenitale hartspieraandoening die geassocieerd kan zijn met aangeboren hartafwijkingen, waaronder lateralisatieafwijkingen, septale defecten en Ebstein anomalie.
Dit proefschrift.
5. Sarcomeereiwitten zijn niet alleen betrokken bij cardiomyopathieën, maar ook bij congenitale hartafwijkingen.
Dit proefschrift.
6. Mutaties in microRNAs die alleen op het maternale allel tot expressie komen zouden een verklaring kunnen zijn waarom vrouwen met een aangeboren hartafwijking een hoger risico op een kind met een aangeboren hartafwijking hebben dan mannen met een aangeboren hartafwijking.
7. Vlamingen en Nederlanders spreken niet dezelfde taal, maar kunnen elkaar wel verstaan.
8. Op een afdeling klinische genetica is, net als in het menselijk brein, het aantal synapsen belangrijker dan het aantal neuronen.
9. Ook een patiënt met een dextrocardie kan "het hart op de juiste plaats" hebben.
10. Van al hetgeen de wijsheid verschaft met het oog op levenslang dierend geluk, is het bezit van vriendschap verreweg het belangrijkste.
Epicurus (341 v.Chr. - 270 v.Chr.)
11. 'Do not speak - unless it improves on silence'.
Jones RS. Epigenetics: reversing the 'irreversible'. Nature 2007; 450: 357-359

