

Molecular cytogenetics in prenatal diagnosis

I

Traditionele fluorescentie in situ hybridisatie (FISH) is een inefficiënte methode voor de identificatie van markerchromosomen.

Dit proefschrift

II

FISH op ongekwekte vruchtwatercellen is een onmisbare aanvullende test indien een snel resultaat vereist is, doch geen diagnostische test op zich.

Dit proefschrift

III

Correctie van trisomie naar disomie tijdens de eerste postzygotische celdeling met als gevolg normale karyotypen in alle compartimenten en biparentele overerving van het betreffende chromosoompaar is het meest succesvolle resultaat van trisomic zygote rescue, en blijft onopgemerkt.

Dit proefschrift

IV

“Trisomy confined placental mosaicism type II” heeft een mitotische oorsprong en is daarom niet geassocieerd met foetale uniparentele disomie (UPD).

Wolstenholme (1996), Prenet Diagn 16:511-524; Bianchi et al. (1993), Am J Med Genet 46: 542-550; dit proefschrift

V

De voorspellende waarde van een chromosoomafwijking in chorion vlokken is gecorreleerd met het risico op een afwijkend karyotype in de betreffende zwangerschap.

VI

Het veroorzaken van meer frequente en grotere foetomaternale transfusies door een chorionbiopsie, maakt het tot een theoretisch riskantere ingreep voor de foetus dan een vruchtwaterpunctie.

VII

Onderzoek naar de fenotypische consequenties van uniparentele disomie (UPD) wordt bemoeilijkt doordat het vaak gepaard zal gaan met een trisomie cellijn in placenta en/of foetus.

VIII

De suggestie van Robinson et al. (1997) dat de abnormale zwangerschapsuitkomst in casus met foetale UPD 16 én placentaire trisomie 16, mogelijk het gevolg is van tot de placenta beperkte imprintingeffecten, wordt niet ondersteund door hun resultaten.

Robinson et al. (1997), Am J Hum Genet 60: 917-927