

STELLINGEN

behorende bij het proefschrift

PATHOPHYSIOLOGICAL ASPECTS OF CYSTIC FIBROSIS

genotypes, phenotypes and Intestinal Current Measurements

Henk J. Veeze
Rotterdam, 28 juni 1995

- 1 Ussing kamer onderzoek van rectum zuigbiopten (ICM) is een zeer specifieke en sensitieve diagnostische methodiek voor cystic fibrosis.
- 3 Bij de zweetest dient zowel natrium als chloride bepaald te worden.
- 4 De klinische manifestaties van CF en herhaalde niet-positieve zweettests rechtvaardigen 'Intestinal Current Measurements'.
- 5 Het CF fenotype wordt bepaald door de mate waarin het chloride transport gestoord is, het CFTR genotype is hierbij niet de enige determinant.
- 6 De gemiddelde leeftijd van CF patiënten zal op korte termijn het sterkst stijgen door herkenning van mildere CF fenotypen zonder dat de individuele prognose hoeft toe te nemen. Hiermee zullen epidemiologische registraties rekening moeten houden.
- 7 Een deel van de populatie onder behandeling voor CF, heeft géén CF.
- 8 Alvorens de doelmatigheid van een neonataal screeningsprogramma voor CF te onderzoeken, zal eerst het beoogde gunstige effect op de prognose van de ziekte nog moeten worden aangetoond.
- 9 Het afbreken van een zwangerschap op basis van CF is niet zonder meer voor alle CFTR-genotypen geïndiceerd.
- 10 Bij infertiliteits problematiek moet zeker vóór het gebruik van *in vitro* fertilisatie technieken de mogelijke oorzaak van 'genitale cystic fibrosis' worden uitgesloten en zonodig zal dan ook de partner op CF dragerschap moeten worden onderzocht.

- 11 Een derde CFTR mutatie, met een mogelijk gunstig effect op het CF-fenotype wordt zelden vastgesteld bij routine DNA diagnostiek omdat na het vinden van twee CFTR mutaties verder onderzoek wordt gestaakt.
- 12 Genetisch onderzoek dient alleen binnen erkende centra plaats te vinden.
- 13 Reductie van arbeidstijd van 55 uur naar 48 uur per week voor arts-assistenten in opleiding zal de kwaliteit van de patiëntenzorg niet verbeteren.
- 14 De continuïteit, en derhalve de kwaliteit van de patiëntenzorg, die onder druk staat door een sterk stijgend aantal AGNIO's kan beter worden bereikt met enerzijds de inzet van 'nurse-practitioners' en anderzijds door introductie van een 'fellow' systeem.
- 15 Het verdient aanbeveling de opstelling van de numerieke toetsen van telefoontoestellen en het numerieke gedeelte van PC-toetsenborden hetzelfde te maken.
- 16 Meten is weten als je weet wat je meet. (N.G.M.J. Kuijpers)

