

Stellingen

Behorende bij het proefschrift:

Genetic etiology and clinical consequences of cone disorders

1. Achromatopsie is geen stationaire ziekte. Als genterapie mogelijk wordt, is een vroege behandeling in de eerste decade wenselijk. *(dit proefschrift)*
2. Vroeg optredende kegeldystrofie en achromatopsie vormen een overlap-pend spectrum van ziektebeelden; mutaties in de genen *CNGB3* en *PDE6C* kunnen tot beide ziektebeelden leiden. *(dit proefschrift)*
3. De toevoeging 'incomplete' of 'complete' aan achromatopsie heeft geen klinische betekenis en is misleidend voor de patiënt. *(dit proefschrift)*
4. Bij ~90% van de achromatopsie patiënten worden mutaties gevonden in het *CNGB3* gen. Het is hiermee het belangrijkste oorzakelijke gen voor achromatopsie in Nederland. *(dit proefschrift)*
5. De HRR en de gedesatureerde Panel D-15 test zijn de meest aangewezen kleur-enzientesten voor de opsporing van kegelaandoeningen. *(dit proefschrift)*
6. Het is wetenschappelijk onverklaarbaar waarom een kind dat slechts voor 50% uit jouw genetisch materiaal bestaat, toch voor 100% 'eigen' voelt.
7. In het lab is een patiënt 'een epje met DNA' en in de kliniek is genetisch onderzoek 'gegoochel met de dubbele helix'. Voor goede genetische coun-seling is een stevige brug tussen deze twee werelden onontbeerlijk.
8. On ne voit bien qu'avec le coeur. L'essentiel est invisible pour les yeux. *(Le petit Prince)*
9. Hoewel het humane netvlies door staven wordt gedomineerd, wordt in onze samenleving het meeste werk verricht onder kegel condities.
10. Moeder is de overtreffende trap van moe. *(Daphne Deckers)*
11. Als de graankorrel niet in de aarde valt en sterft, blijft zij op zichzelf. Maar als zij sterft, brengt ze veel vrucht voort. *(Johannes 12:24)*

Alberta Thiadens
18 mei 2011