

STELLINGEN

I

Het feit dat binnen het xeroderma pigmentosum syndroom zes verschillende mutaties zijn gevonden, welke alle leiden tot een defect DNA-herstel en tevens gepaard gaan met verhoogde kans op tumorproductie, wijst op een oorzakelijk verband tussen DNA-herstel en carcinogenesis.

Dit proefschrift.

II

De moleculaire gegevens over „post-replication repair” in zoogdiercellen sluiten niet uit dat er een verband bestaat tussen dit herstel en het cytologisch fenomeen „sister chromatid exchange”.

A.R. Lehmann, *J. Mol. Biol.*, **66** (1972) 319;

M.A. Bender, H.G. Griggs and J.S. Bedford, *Mutation Res.*, **24** (1974) 117;

H. Kato, *Nature*, **249** (1974) 552.

III

Op grond van gelijke aantallen chromosomale deleties bij muis en mens na röntgenbestraling suggereren Brewen en medewerkers (1973) dat ook het aantal locusmutaties gelijk zal zijn. Het is onjuist dat hierbij mogelijke verschillen in DNA-herstelmechanismen buiten beschouwing zijn gelaten.

J.G. Brewen, R.J. Preston, K.P. Jones and D.G. Gosslee, *Mutation Res.*, **17** (1973) 245.

IV

De bevinding van Seabright, dat na röntgenbestraling van menselijke lymfocyten alle geïnduceerde chromosoomafwijkingen het gevolg zijn van breuken in negatieve trypsine-Giemsabanden, dient te worden getoetst met gebruik van een „reversed banding”-techniek.

M. Seabright, *Chromosoma (Berl.)*, **40** (1973) 333;

B. Dutrillaux and J. Lejeune, *C.R. Acad. Sc. (Paris)*, **272** (1971) 2638.

V

Bij onderzoek naar antistoffen tegen DNA wordt te weinig rekening gehouden met de mogelijkheid dat ook andere eiwitten dan immunoglobulinen aan DNA kunnen binden.

R. Thoburn, A.I. Hurvitz and H.G. Kunkel, *Proc. Natl. Acad. Sci. (US)*, 69 (1972) 3327.

VI

Bij genlokalisatieonderzoek uitgevoerd met hybriden van somatische cellen van mens en knaagdier bestaat de mogelijkheid dat bepaalde menselijke constitutieve enzymen in hybriden met een hoge ploidiëgraad van het knaagdiergenoom overschaduw kunnen worden door de expressie van homologe knaagdiergenen.

R. Creagan, J. Tischfield, F.A. McMorris, S. Chen, M. Hirschi, T.R. Chen, F. Ricciuti and F.H. Ruddle, *Cytogenet. Cell Genet.*, 12 (1973) 187;
T.B. Shows, *J. Cell Biol.*, 59 (1973) 314a.

VII

Een mutatie in één van de genen welke coderen voor een enzymatische stap uit het glycosideringsproces van een aantal lysosomale enzymen, kan de vermindering respectievelijk afwezigheid van hydrolase activiteiten in „I-cell disease” verklaren.

S. Hickman and F. Neufeld, *Biochem. Biophys. Res. Comm.*, 49 (1972) 992.

VIII

Angiokeratoma corporis diffusum is geen juist synoniem meer voor de ziekte van Fabry, daar ook fucosidosis en gegeneraliseerde gangliosidosis met dit type huidafwijkingen gepaard kunnen gaan, en de ziekte van Fabry ook zonder deze huidverschijnselen kan optreden.

B.G. Kousseff, N.G. Beratis, C. Danesino and K. Hirschhorn, *Lancet*, ii (1973) 1387;
M.C.B. Loonen, L. v.d. Lugt and C.L. Franke, *Lancet*, ii (1974) 785;
J.T.R. Clarke, J. Knaack, J.C. Crawhall and L.S. Wolfe, *New Eng. J. Med.*, 284 (1971) 233.