

Stellingen behorende bij het proefschrift

**Genotypic and Phenotypic Aspects of Primary  
Immunodeficiency Diseases of the Lymphoid System**

Rotterdam, 19 juni 2002

Jeroen G. Noordzij

1. Bij de publicatie van een nieuw gen met ziekteveroorzakende mutaties wordt vaak een genotype-fenotype relatie beschreven. Wanneer meer patiënten met mutaties in dit gen worden gevonden, blijkt de beschreven relatie veelal genuanceerder te zijn.

*Vrij naar Prof. dr. M.F. Niermeijer, klinisch geneticus  
Dit proefschrift*

2. De niet-core domeinen van de RAG eiwitten zijn niet essentieel voor de recombinatie activiteit, maar deze eiwitdelen hebben mogelijk een rol in de specificiteit van de RAG eiwitten voor de immunoglobuline genen.

*Roth et al., Cell 2000;103:699  
Dit proefschrift*

3. Door de klinische heterogeniteit van primaire immunodeficiënties, kan de diagnose alleen met zekerheid worden gesteld nadat een genmutatie is vastgesteld.

*Dit proefschrift*

4. Dragerschapanalyse op mRNA niveau kan leiden tot een verkeerde genetische diagnose.

*Dit proefschrift*

5. Om te bepalen of een genmutatie inderdaad een ziekmakend effect heeft, zijn functionele testen noodzakelijk.

*Dit proefschrift*

6. Korter durende ziekenhuisopnamen van pasgeborenen kunnen ook nadelen hebben, zoals een toename van het aantal gevallen van kernicterus (bilirubine geïnduceerd neurologisch dysfunctioneren).  
*Poland, J Pediatr 2002;140:385*
7. De lagere sterftেকans van vegetariërs wordt niet veroorzaakt door het vermijden van vlees en vis, maar door hun levensstijl.  
*Appleby et al., Public Health Nutr 2002;5:29*
8. Het belangrijkste motief om bij te dragen aan sociale zekerheid is eigenbelang.  
*Van Oorschot, Policy & Politics 2002;30:31*
9. Het risico om aangereden te worden neemt af naarmate de groep voetgangers groter is, waarschijnlijk door toegenomen alertheid van de autobestuurder. Daarom zouden meer mensen moeten gaan lopen.  
*Leden, Accident Analysis & Prevention 2002;34:457*
10. Hoewel ruimtelijk inzicht gerelateerd is aan androgeenspiegels, ligt het optimum voor ruimtelijk inzicht bij lage mannelijke androgeenspiegels.  
*Kimura, Scientific American 2002, May 28th*
11. Als arts los je vijftig grote en kleine problemen per dag op. Als onderzoeker heb je soms een half jaar frustratie en maar één lichtpuntje.  
*Prof. dr. H.C. Clevers, arts en biochemicus in NRC Handelsblad, 9 december 2000*