

Stellingen behorende bij het proefschrift

**Children with Pompe disease: clinical characteristics,
peculiar features and effects of enzyme replacement therapy**

1. Bij jongens met een c.32-13T>G (IVS1) mutatie manifesteert de ziekte van Pompe zich op jongere leeftijd dan bij meisjes (dit proefschrift).
2. Een aanzienlijk deel van de kinderen met een langzaam progressieve vorm van de ziekte van Pompe vertoont reeds tijdens de jeugd ernstige spierzwakte (dit proefschrift).
3. Bij een progressieve ziekte als de ziekte van Pompe is stabilisatie van het ziekteproces een grote winst (dit proefschrift).
4. Ondanks het gunstige effect van enzymtherapie is bij patiënten met de klassiek-infantiele vorm van de ziekte van Pompe sprake van persisterende en invaliderende zwakte van de gelaatsspieren (dit proefschrift).
5. Bij patiënten met de klassiek-infantiele vorm van de ziekte van Pompe blijkt enzymtherapie een effectieve manier te zijn om de linker ventrikel hypertrofie te bestrijden (dit proefschrift).
6. The QMFT is de eerste voor de ziekte van Pompe gevalideerde test om spierfunctie op een betrouwbare manier te meten (dit proefschrift).
7. De combinatie van objectief onderzoeker en gepassioneerd behandelaar kent interne spanning.
8. 30 miljoen Europeanen lijden aan een zeldzame ziekte. Weesziekten zijn daarmee een belangrijk volksgezondheidsitem en een uitdaging voor de medische wereld (G. Remuzzi, S. Garattini; Lancet 2008).
9. Good quality and reliable evidence does not always have to come from randomized clinical trials; it may be very difficult or impossible to do adequately powered clinical trials in rare diseases but that does not imply those trials have no value. (S. Day; Adv Exp Med Biol 2010).
10. Op tijd komen is een keuze, te laat komen een eigenschap (E. Sikkel; NRC 2006).
11. Some people dance in the rain, others just get wet (anoniem, Amstelpark).

Carine van Capelle

Rotterdam, 18 juni 2014