

Stellingen behorend bij het proefschrift:

Translational Research on Targeted Treatment for Cognitive Deficits in Neurofibromatosis type 1

1. Statines moeten niet worden voorgeschreven om leer- en gedragsproblemen bij kinderen met NF1 te behandelen. (*Dit proefschrift*)
2. Het activeren van HCN-kanalen met lamotrigine is de meest kansrijke benadering van de behandeling van leer- en gedragsproblemen bij mensen met NF1. (*Dit proefschrift*)
3. Hoewel kleine pilotstudies vaak gedaan worden om de komst van nieuwe behandelingen te bespoedigen, zijn ze juist een rem op de ontwikkeling van nieuwe medicijnen voor cognitieve problemen bij genetische aandoeningen. (*Dit proefschrift*)
4. Gestandaardiseerde follow-up van kinderen met een microdeletie van de *NF1* regio kan op dezelfde wijze als bij kinderen met een intragene *NF1* mutatie. (*Dit proefschrift*)
5. Motorische problemen bij *Nf1*-muizen zijn niet cerebellair van aard. (*Dit proefschrift*)
6. Leer- en gedragsproblemen moeten op kwantitatieve wijze worden vergeleken tussen mensen met een genetische aandoening en hun familieleden zonder de mutatie. (*David Ledbetter, 2013, Lancet Neurol, vol 12:4; 406-414*)
7. Nu de techniek van gentherapie voldoende betrouwbaar is gebleken bij mensen met de ziekte van Parkinson, kan toepassing bij kinderen met ernstige neurocognitieve ontwikkelingsstoornissen worden onderzocht. (*Stéphane Palfi et al., 2014, Lancet, 383:9923; 1138-46*)
8. “Onderzoekers kunnen goede redenen hebben voor zwakke punten in onderzoeksopzet, maar slechts weinig argumenten zijn aan te voeren voor gebrekkige verslaglegging.” *Rebecca DerSimonian et al., 1982, N Engl J Med, 306; 1332-1337*
9. “De wetenschap, met haar intrinsieke waarde, schoonheid en intellectuele uitdaging, is niet alleen de weg naar betere medicijnen en technologische vooruitgang, maar ook een bron van menselijke kracht en zingeving.” *Anna Akhmanova, 2012, tijdens het uitspreken van haar oratie.*
10. Naast een persoon die zorg en bescherming behoeft, moet het kind worden gezien als een individu met eigen opvattingen en gevoelens. (*Jaap E. Doek, 2009, Advies Medisch wetenschappelijk onderzoek bij kinderen*)
11. Niets doen is ontzettend moeilijk: je weet nooit wanneer je klaar bent.

Thijs van der Vaart
22 september 2015

Stellingen behorend bij het proefschrift:

Translational Research on Targeted Treatment for Cognitive Deficits in Neurofibromatosis type 1

1. Statins should not be prescribed for treating of cognitive deficits and behavioural problems in children with NF1. (*This thesis*)
2. The activation of HCN-channels with lamotrigine is the most promising therapeutic approach for cognitive deficits and behavioural problems in individuals with NF1. (*This thesis*)
3. Although small pilot studies are often done to speed up the development of new treatments, they actually impede the development of new drugs for cognitive problems in genetic disorders. (*This thesis*)
4. Standardised follow-up of children with microdeletion of the *NF1* region can be similar to that of children with intragenic *NF1* mutations. (*This thesis*)
5. Motor deficits in *Nf1* mice do not have a cerebellar origin. (*This thesis*)
6. Quantitative data on cognitive deficits and behavioural problems in individuals with genetic disorders should be evaluated in comparison with scores of their family members without mutation. (*David Ledbetter, 2013, Lancet Neurol, vol 12:4; 406-414*)
7. Now that the technique of gene therapy has been shown to be sufficiently robust in patients with Parkinson's disease, applications in children with severe neurodevelopmental disorders can be investigated. (*Stéphane Palfi et al., 2014, Lancet, 383:9923; 1138-46*)
8. "Investigators often have good reason for weaknesses in design, but the reasons for weaknesses in reporting can be few." *Rebecca DerSimonian et al., 1982, N Engl J Med, 306; 1332-1337*
9. "Science, with its intrinsic value, beauty and intellectual challenge, is not only a process toward better medicines or technological progress, but is also a source of human strength and meaningfulness." *Anna Akhmanova, 2012, during her inaugural lecture*
10. Besides a person that deserves our care and protection, the child should be viewed as an individual with its own ideas and feelings. (*Jaap E. Doek, 2009, Advies Medisch wetenschappelijk onderzoek bij kinderen*)
11. Doing nothing is terribly difficult: you never know when you're done.

Thijs van der Vaart
September 22, 2015