

Stellingen

behorende bij het proefschrift

The fragile X syndrome

**Clinical, genetic and large scale diagnostic studies
among mentally retarded individuals**

Bert de Vries

Rotterdam, 23 april 1997

- 1 Een volledige mutatie in het FMRI gen geeft belangrijke informatie over de te verwachten verstandelijke ontwikkeling van draagsters.
(dit proefschrift)

- 2 De vrees van beleidmakers voor het verrichten van grootschalige DNA-diagnostiek in de zwakzinnigenzorg kan worden weggenomen door de ervaringen met dergelijk onderzoek van direct betrokken familieleden van patiënten.
(dit proefschrift)

- 3 Het niveau van de kennis en medische zorg voor mentale retardatie kan worden afgeleid uit het percentage patiënten bij wie adequate diagnostiek naar de oorzaak van hun verstandelijke handicap is verricht.

- 4 Screenings- en familieonderzoek naar het fragiele X syndroom en draagsters / dragers daarvan zou om principiële redenen dienen te beginnen bij verstandelijk gehandicapten; om praktische redenen zal onderzoek naar draagsterschap bij zwangeren kunnen worden overwogen.

- 5 Penrose's ontkenning respectievelijk miskennen van de concepten 'anticipatie' en 'geslachtsgebonden overerving van mentale retardatie' is een voorbeeld van de remmende werking van wetenschappelijk 'gezag' op nieuwe inzichten.
(Martin and Bell, J Neurol Psych 1943,6:154-7; Penrose, Med Res Council 1938; Bell, The Treasury of Human Inheritance 1947;4:342-410; Penrose, Ann Eugen 1948;14:125-232)

- 6 Predictief testen voor één van de borstkanker-gen mutaties stelt zeer hoge eisen aan het verwerkingsproces bij betrokkenen en vraagt een optimale aansluiting van test mogelijkheden tot tijdige (preventieve) chirurgie en begeleiding.

- 7 De twee 'rustige' pagina's van de Engelse Economist en de dertien pagina's overdrijving van het Amerikaanse Time waarin klonering van een schaap wordt beschreven, toont hoe verschillend de reacties kunnen zijn op iets dat voor de mens voorlopig geen bedreiging is.
(*The Economist* 1.3.97; *Time* 10.3.97)
- 8 Het verhuizen van verstandelijk gehandicapten van instituten naar woonwijken vanuit het 'normalisatie' principe betekent allerm minst een echte integratie, waarbij men tevens onvoldoende rekening houdt met de behoeften en mogelijkheden van vele verstandelijk gehandicapten en hun begeleiders.
- 9 De tegenstanders van selectie voor de studie geneeskunde op basis van eindexamen cijfers gaan er ten onrechte vanuit dat de communicatieve eigenschappen primaire determinanten voor een goede medicus zouden zijn, en medisch theoretische kennis en inzicht secundair.
- 10 Bij het tot stand komen van de ECU (European Currency Unit) speelt het EQ (Emotional Quotient) zeker zo'n belangrijke rol als het IQ (Intelligence Quotient).
- 11 In het algemeen zijn vrouwen verstandiger dan mannen.
(*Lehrke, Birth Defects 1974: vol. X, no. 1; Turner, Lancet 1996;347:1814-5; persoonlijke observatie*)

