

## University of Groningen

### Wilson disease

Houwen, Roderick Henk Johan

**IMPORTANT NOTE: You are advised to consult the publisher's version (publisher's PDF) if you wish to cite from it. Please check the document version below.**

*Document Version*

Publisher's PDF, also known as Version of record

*Publication date:*

1991

[Link to publication in University of Groningen/UMCG research database](#)

*Citation for published version (APA):*

Houwen, R. H. J. (1991). *Wilson disease: from clinical to molecular*. [Thesis fully internal (DIV), University of Groningen]. [s.n.].

#### Copyright

Other than for strictly personal use, it is not permitted to download or to forward/distribute the text or part of it without the consent of the author(s) and/or copyright holder(s), unless the work is under an open content license (like Creative Commons).

The publication may also be distributed here under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license. More information can be found on the University of Groningen website: <https://www.rug.nl/library/open-access/self-archiving-pure/taverne-amendment>.

#### Take-down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us providing details, and we will remove access to the work immediately and investigate your claim.

*Downloaded from the University of Groningen/UMCG research database (Pure): <http://www.rug.nl/research/portal>. For technical reasons the number of authors shown on this cover page is limited to 10 maximum.*

## STELLINGEN

1. De betrouwbaarheid van DNA merker onderzoek bij de ziekte van Wilson is thans voldoende voor diagnostische toepassing. De informativiteit van de beschikbare merkers is echter onvoldoende om in alle gevallen tot een definitieve uitspraak te komen.
2. Het gebruik van radioactief gelabeld koper om bij personen met een laag serum ceruloplasmine de diagnose ziekte van Wilson te bevestigen of uit te sluiten is onbetrouwbaar. Vandaar dat in deze gevallen DNA merker onderzoek dient te gebeuren.
3. De aanwezigheid van een ring van Kayser-Fleischer is niet bewijzend voor de ziekte van Wilson. Omgekeerd sluit de afwezigheid van deze ring de ziekte van Wilson niet uit.
4. Het valt te verwachten dat de klinische heterogeniteit bij de ziekte van Wilson zal blijken te berusten op de aanwezigheid van verschillende mutaties in het gen.
5. Nu een dubbel-blind vergelijkend onderzoek naar de effectiviteit van D-penicillamine en zink bij de ziekte van Wilson door de pleitbezorgers van deze twee behandelwijzen uitgesloten wordt, lijkt de methode van matched pair analyse aangewezen om duidelijkheid te krijgen over de voor- en nadelen van deze twee therapieën.
6. Het gebruik om routinematig de leverfuncties te bepalen bij kinderen met buikpijn draagt bij tot vroegtijdige opsporing van patiënten met de ziekte van Wilson.
7. Het hoge percentage restverschijnselen bij behandelde doch laat gediagnostiseerde patiënten met de ziekte van Wilson benadrukt het belang van een vroege onderkenning van deze aandoening.

8. Na de zuigelingenleeftijd dient bij elke patient met leverfunctiestoornissen de ziekte van Wilson in de differentiaaldiagnose opgenomen te worden.
9. Eén stopplaats voor de TGV in Nederland is voldoende. Meer stopplaatsen ondergraaft de beoogde concurrentie met het luchtvervoer.
10. Momenteel zijn meerdere programma's beschikbaar zijn om op personal computers genetische risico's te berekenen. Het valt te verwachten dat het programma dat het beste met de -niet wiskundig geschoolde- gebruiker communiceert de standaard zal worden.
11. Voor de stelling dat het verdwijnen van de Neanderthaler uit Europa het gevolg is geweest van genocide zijn geen aanwijzingen.  
*(Nature 1991;351:701-2)*
12. Bepaalde atletiek recordpogingen kunnen het best gedaan worden op een hoogte van 2000-3000 meter en in de buurt van de evenaar, en wel om dezelfde fysische redenen als waarom een raket bij voorkeur van een dergelijke localisatie gelanceerd wordt. Het verspringrecord van Bob Beamon (Mexico, 1968) zal mede zo lang stand hebben gehouden omdat het aan deze voorwaarden voldeed.

Amersfoort, 13 november 1991

R.H.J. Houwen