

Galactosemias

Citation for published version (APA):

Derks, B. (2024). *Galactosemias: Lessons from the GalNet registry, state of the art fertility insights, and exploring new treatments*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. Maastricht University. <https://doi.org/10.26481/dis.20240119bd>

Document status and date:

Published: 01/01/2024

DOI:

[10.26481/dis.20240119bd](https://doi.org/10.26481/dis.20240119bd)

Document Version:

Publisher's PDF, also known as Version of record

Please check the document version of this publication:

- A submitted manuscript is the version of the article upon submission and before peer-review. There can be important differences between the submitted version and the official published version of record. People interested in the research are advised to contact the author for the final version of the publication, or visit the DOI to the publisher's website.
- The final author version and the galley proof are versions of the publication after peer review.
- The final published version features the final layout of the paper including the volume, issue and page numbers.

[Link to publication](#)

General rights

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal.

If the publication is distributed under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license above, please follow below link for the End User Agreement:

www.umlib.nl/taverne-license

Take down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us at:

repository@maastrichtuniversity.nl

providing details and we will investigate your claim.

STELLINGEN BEHOREND BIJ HET PROEFSCHRIFT

Galactosemias: Lessons from the GalNet registry, state of the art fertility insights, and exploring new treatments

- 1) Het verrichten van additionele genetische testen als whole exome sequencing is noodzakelijk om het ware fenotype van patiënten met galactokinase en galactose epimerase deficiëntie te karakteriseren – *Dit proefschrift*
- 2) Het ophelderden van de pathofysiologische mechanismes onderliggend aan primaire ovariële insufficiëntie in klassieke galactosemie opent deuren voor het ontwikkelen van nieuwe behandelingsopties – *Dit proefschrift*
- 3) Een transcriptome pilot studie in *galt* knockout zebrafissen toont aangedane pathways betrokken in de folliculogenese en eicelrijping – *Dit proefschrift*
- 4) Arginine, een chaperonne, heeft geen therapeutisch effect op de GALT activiteit in patiënten met klassieke galactosemie homozygoot voor c.536A>G (p.Gln188Arg) – *Dit proefschrift*
- 5) Transcraniële wisselstroomstimulatie heeft in theta-frequentie een potentieel gunstig effect op de taalprestaties van patiënten met klassieke galactosemie – *Dit proefschrift*
- 6) Primaire ovariële insufficiëntie en cognitieve en neurologische symptomen kennen een hoge ziektelast bij patiënten met klassieke galactosemie en behoeven de ontwikkeling van nieuwe behandelingsopties – *Valorisatie van dit proefschrift*
- 7) Internationale samenwerking met verschillende zorgverleners en onderzoekers is cruciaal in onderzoek naar zeldzame metabole ziekten
- 8) Het beschrijven van de kennislacunes en de gebreken in de klinische follow-up dragen bij aan het verbeteren van gestandaardiseerde zorg voor patiënten met metabole ziekten
- 9) Het verkrijgen van (inter)nationale Medisch Ethische Toestemming vraagt geduld en doorzettingsvermogen
- 10) The greatest glory in living lies not in never falling, but in rising every time we fall – *Nelson Mandela*
- 11) Alles is mogelijk, als je maar durft – *J.K Rowling*

Britt Derks, 19 januari 2024