

Genetic variations involved in congenital and acquired long QT syndrome : identification and functional characterization

Citation for published version (APA):

Paulussen, A. D. C. (2003). *Genetic variations involved in congenital and acquired long QT syndrome : identification and functional characterization*. Universiteit Maastricht.

Document status and date:

Published: 01/01/2003

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 behorende bij het proefschrift

Genetic variations involved in
congenital and acquired
long QT syndrome

Aimée Dymphne Catherine Paulussen

1. Sommige mutaties in het *KCNH2* gen die kunnen leiden tot verlengd QT syndroom (LQTS), veroorzaken een retentie van het HERG eiwit in het endoplasmatisch reticulum. (dit proefschrift)
2. De hypothese dat “forme fruste” mutaties de meerderheid van medicatie-geïnduceerd verlengd QT syndroom zou verklaren, is niet juist. (dit proefschrift)
3. Het detecteren van een missense mutatie in één van de eerst gescreende LQTS genen, betekent niet altijd dat er in de overige genen geen mutaties meer aanwezig zijn. (dit proefschrift)
4. De bimodale expressie en activiteit van het CYP3A5 enzym, een enzym dat mede verantwoordelijk is voor de afbraak van een groot aantal medicijnen, kan bepaald worden aan de hand van twee polymorfismen in de *CYP3A5P1* promoter. (dit proefschrift)
5. De verscheidenheid aan factoren die voor een individuele patiënt met medicatie-geïnduceerd verlengd QT syndroom kan bijdragen tot het ontwikkelen van *torsades de pointes* is dusdanig groot dat het samenstellen van een overeenkomstige controle groep heel lastig is. (dit proefschrift)
6. De uitspraak “instant results, instant disappointment” lijkt voor een beginnende electrofysioloog voornamelijk het laatste in te houden.
7. Het enthousiasme van een AIO-onderzoeker over een geschreven artikel is omgekeerd evenredig met het aantal keer dat het naar een tijdschrift is opgestuurd.
8. In België levert onderzoek dat “tussen de soep en de patatten” wordt uitgevoerd een twaalfurige werkdag op.
PGx-laboratorium medewerkers
9. “It is better to have a long QT than no QT!”
Stephen P Spielberg, Vice-President Pediatric Drug Development, Johnson & Johnson
10. Jezus van Nazareth bezat 3 extra genen waardoor hij de ongeneeslijken kon genezen.
Genius/The miracle strain, genetische thriller, 1997, Michael Cordy.