

Clinical and genetic aspects of the X-linked hydrocephalus/masa spectrum

Citation for published version (APA):

Schrander-Stumpel, C. T. R. M. (1995). *Clinical and genetic aspects of the X-linked hydrocephalus/masa spectrum*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. Rijksuniversiteit Limburg. <https://doi.org/10.26481/dis.19950519cs>

Document status and date:

Published: 01/01/1995

DOI:

[10.26481/dis.19950519cs](https://doi.org/10.26481/dis.19950519cs)

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

CLINICAL AND GENETIC ASPECTS OF

THE X-LINKED HYDROCEPHALUS/MASA SPECTRUM

van

Connie Schrande-Stumpel

Maastricht, 19 mei 1995

1. X-gebonden hydrocephalus (HSAS) en MASA syndroom zijn allelen (dit proefschrift).
2. Mutaties in het gen dat codeert voor het neuronale adhesie molecuul L1 (L1CAM) veroorzaken het HSAS/MASA spectrum (dit proefschrift).
3. X-gebonden spastische parese is genetisch heterogeen (dit proefschrift).
4. Spasticiteit van de benen en duimen in adductie stand zijn geen sine qua non voor de diagnose HSAS/MASA spectrum (dit proefschrift).
5. Ook zonder positieve familie anamnese kan bij een jongen met hydrocephalus een L1CAM mutatie gevonden worden (dit proefschrift).
6. Mentale retardatie met geassocieerde neurologische symptomen wordt nog al te vaak als "cerebral palsy" aangeduid.
7. Erfelijkheidsdeskundigheid is slechts een onderdeel van de deskundigheid van een erfelijkheidsdeskundige (J.Schrander).
8. Kinderartsen en klinisch genetici hebben gezamenlijk een meerwaarde in de begeleiding van (ouders met) kinderen met complexe problematiek.
9. In de multidisciplinaire benadering van kinderen met complexe problematiek dienen de ouders sterk betrokken te worden.
10. De groeisnelheid van de "klinische genetica" is explosief en te vergelijken met die van een jonge zuigeling; inhoudelijk echter is het een volwassen vak met een reikwijdte van vóór de conceptie tot ná het leven.
11. *In de academische wereld worden patiëntenzorg en patientgericht wetenschappelijk onderzoek ondergewaardeerd.*
12. De baan van klinisch geneticus is een kiembaan.
13. Wie aan (in) de Maas woont, krijgt natte voeten (J.Schrander).