

University of Groningen

Underexposed features of CHARGE syndrome: immunological, adrenal, and scapular function

Wong, Monica T.Y.

DOI:
[10.33612/diss.247461631](https://doi.org/10.33612/diss.247461631)

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:
2022

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

Citation for published version (APA):
Wong, M. T. Y. (2022). *Underexposed features of CHARGE syndrome: immunological, adrenal, and scapular function*. [Thesis fully internal (DIV), University of Groningen]. University of Groningen. <https://doi.org/10.33612/diss.247461631>

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

behorende bij het proefschrift

Underexposed features of CHARGE syndrome: immunological, adrenal, and scapular function

1. Bij kinderen met CHARGE syndroom en recidiverende infecties waar profylaxe met antibiotica een goed effect heeft, moet aanvullend immunologisch onderzoek ingezet worden. *(dit proefschrift)*
2. Immunologisch onderzoek bij kinderen met CHARGE syndroom omvat ook bepaling van B- en T-cel subpopulaties en titerbepaling van eerder toegediende geïnactiveerde en geconjugeerde vaccins. *(dit proefschrift)*
3. Thoraxfoto's hebben onvoldoende diagnostische waarde om thymus aplasie vast te stellen. *(dit proefschrift)*
4. Het is niet nodig om de centrale bijnierfunctie te onderzoeken bij kinderen met CHARGE syndroom. *(dit proefschrift)*
5. Neuromusculaire afwijkingen van de schoudergordel kunnen soms de enige klinische aanwijzing zijn voor CHARGE syndroom en daarom dient onderzoek naar het *CHD7* gen overwogen te worden. *(dit proefschrift)*
6. Wetenschappelijk onderzoek staat niet op zichzelf en dient gezien te worden in een bredere, maatschappelijke context.
7. Bestuderen van zeldzame kenmerken in zeldzame syndromen dwingt tot samenwerking op elk niveau: patiënt, clinicus, onderzoeker en beleidsmaker.
8. "A single twig breaks, but the bundle of twigs is strong". *(Tecumseh)*
9. Om te komen tot evidence-based aanbevelingen bij patiënten met zeldzame aandoeningen: "Boldly go where no one has gone before." *(Captain Kirk, commander of the USS Enterprise)*

Monica Wong
Groningen, 9 november 2022