

The power of 1

Interventions and outcome measures for rare genetic neurodevelopmental disorders

1. Er bestaat geen aandoening die té zeldzaam is om te bestuderen.
2. Uitkomstmaten zijn pas relevant als patiënten ze relevant vinden.
3. Een randomized controlled trial (RCT) wordt gedaan als een N-of-1 niet mogelijk is.
4. Door verkeerd gekozen of gebrekkige uitkomstmaten hebben mensen met een zeldzame genetische ontwikkelingsstoornis mogelijk relevante behandelingen misgelopen.
5. Door de wildgroei aan uitkomstmaten zijn studieresultaten vaak slecht te generaliseren en interpreteren (dit proefschrift).
6. De patiënt zou niet de dupe moeten zijn van gebrek aan regulatie en consensus over vergoeding van relevante therapieën voor zeldzame genetische aandoeningen.
7. Het op de hoogte zijn van genetische testresultaten is niet alleen voor artsen relevant, maar ook voor begeleiders, gedragsdeskundigen en paramedici in de VG-zorg (dit proefschrift).
8. Om targeted therapies verantwoord aan iemand met een zeldzame genetische ontwikkelingsstoornis aan te kunnen bieden, is een infrastructuur met gestandaardiseerde protocollen, gecentraliseerde kennis en samenwerkingen met verschillende disciplines essentieel.
9. Iedereen met een verstandelijke beperking heeft baat bij een genetische diagnose.
10. "Hoe hoger je vliegt, hoe kleiner je lijkt voor de mensen die niet kunnen vliegen"
(Friedrich Nietzsche).

Annelieke Müller