



Universiteit
Leiden
The Netherlands

High-resolution karyotyping by oligonucleotide microarrays : the next revolution in cytogenetics

Gijsbers, A.C.J.

Citation

Gijsbers, A. C. J. (2010, November 30). *High-resolution karyotyping by oligonucleotide microarrays : the next revolution in cytogenetics*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/16187>

Version: Corrected Publisher's Version

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/16187>

Note: To cite this publication please use the final published version (if applicable).

Curriculum Vitae

Curriculum Vitae

Antoinet Gijsbers werd geboren te Beuningen op 21 januari 1981. Ze behaalde het VWO diploma in 2000 aan het Pax Christi College te Druten. Aansluitend begon zij met de studie Medische Biologie aan de Universiteit van Amsterdam. De eerste stage werd verricht bij de afdeling Klinische Genetica onder leiding van Dr. Heleen Schuring-Blom, in het AMC. De afstudeerstage werd vervuld op de afdeling Biological Lead Optimization van Solvay Pharmaceuticals te Weesp, onder leiding van Dr. Hiskias Keizer. In 2005 behaalde ze haar Master of Science titel.

Vanaf oktober 2005 was zij bijna een jaar werkzaam als analist op de afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum. In oktober 2006 is zij begonnen als onderzoeker in opleiding op dezelfde afdeling onder de leiding van Dr. Claudia Ruivenkamp, Prof. Dr. Martijn Breuning en Prof. Dr. Bert Bakker, met als onderwerp het opsporen van nieuwe genetische afwijkingen bij patiënten met mentale retardatie.

Sinds 1 mei 2010 is Antoinet Gijsbers werkzaam als Klinisch Cytogeneticus in opleiding op de afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum.

List of publications

List of publications

Bruder CE, Piotrowski A, Gijsbers AA, Andersson R, Erickson S, de Ståhl TD, Menzel U, Sandgren J, von Tell D, Poplawski A, Crowley M, Crasto C, Partridge EC, Tiwari H, Allison DB, Komorowski J, van Ommen GJ, Boomsma DI, Pedersen NL, den Dunnen JT, Wirdefeldt K, Dumanski JP. 2008. Phenotypically concordant and discordant monozygotic twins display different DNA copy-number-variation profiles. *Am J Hum Genet* 82:763-771.

Gijsbers AC, Bijlsma EK, Weiss MM, Bakker E, Breuning MH, Hoffer MJ, Ruivenkamp CA. 2008. A 400kb duplication, 2.4Mb triplication and 130kb duplication of 9q34.3 in a patient with severe mental retardation. *Eur J Med Genet* 51:479-487.

Gijsbers AC, D'haene B, Hilhorst-Hofstee Y, Mannens M, Albrecht B, Seidel J, Witt DR, Maisenbacher MK, Loeys B, van Essen T, Bakker E, Hennekam R, Breuning MH, De Baere E, Ruivenkamp CA. 2008. Identification of copy number variants associated with BPES-like phenotypes. *Hum Genet* 124:489-498.

Knijnenburg J, Lesnik Oberstein SA, Frei K, Lucas T, Gijsbers AC, Ruivenkamp CA, Tanke HJ, Szuhai K. 2009. A homozygous deletion of a normal variation locus in a patient with hearing loss from non-consanguineous parents. *J Med Genet* 46:412-417.

Bijlsma EK, Gijsbers AC, Schuurs-Hoeijmakers JH, van Haeringen A, Fransen van de Putte DE, Anderlid BM, Lundin J, Lapunzina P, Pérez Jurado LA, Delle Chiaie B, Loeys B, Menten B, Oostra A, Verhelst H, Amor DJ, Bruno DL, van Essen AJ, Hordijk R, Sikkema-Raddatz B, Verbruggen KT, Jongmans MC, Pfundt R, Reeser HM, Breuning MH, Ruivenkamp CA. 2009. Extending the phenotype of recurrent rearrangements of 16p11.2: deletions in mentally retarded patients without autism and in normal individuals. *Eur J Med Genet* 52:77-87.

Doornbos M, Sikkema-Raddatz B, Ruivenkamp C, Dijkhuizen T, Bijlsma EK, Gijsbers A, Hilhorst-Hofstee Y, Hordijk R, Verbruggen KT, Kerstjens-Frederikse WS, van Essen T, Kok K, van Silfhout AT, Breuning M, van Ravenswaaij-Arts CM. 2009. Nine patients with a microdeletion 15q11.2 between breakpoints 1 and 2 of the Prader-Willi critical region, possibly associated with behavioural disturbances. *Eur J Med Genet* 52:108-115.

Gijsbers AC, Lew JY, Bosch CA, Schuurs-Hoeijmakers JH, van Haeringen A, den Hollander NS, Kant SG, Bijlsma EK, Breuning MH, Bakker E, Ruivenkamp CA. 2009. A new diagnostic workflow for patients with mental retardation and/or multiple congenital abnormalities: test arrays first. *Eur J Hum Genet* 17:1394-1402.

Visser R, Gijsbers A, Ruivenkamp C, Karperien M, Reeser HM, Breuning MH, Kant SG, Wit JM. 2010. Genome-wide SNP array analysis in patients with features of sotos syndrome. *Horm Res Paediatr* 73:265-274.

Hansson K, Dauwerse H, Gijsbers A, van Diepen M, Ruivenkamp C, Kant S. 2010. Interstitial duplication in the proximal long arm of chromosome 16. *Am J Med Genet A* 152A:1858-1861.

Gijsbers AC, v Haeringen A, Bosch CA, Hansson K, Verschuren M, Bakker E, Breuning MH and Ruivenkamp CA. 2010. A subtle familial translocation t(3;21)(p26.3;q22.3): apparently healthy boy with a 3p deletion and 21q duplication. *Cytogenet Genome Res* 128:245-249.

Gijsbers AC, Bosch CA, Dauwerse JG, Giromus O, Hansson K, Hilhorst-Hofstee Y, Kriek M, van Haeringen A, Bijlsma EK, Bakker E, Breuning MH and Ruivenkamp CA. 2010. Additional cryptic CNVs in mentally retarded patients with apparently balanced karyotypes. *Eur J Med Genet* 53:227-233.

Gijsbers AC, den Hollander NS, Helderma-van de Enden AT, Schuurs-Hoeijmakers JH, Vijfhuizen L, Bijlsma EK, van Haeringen A, Hansson KB, Bakker E, Breuning MH and Ruivenkamp CA. 2010. X-chromosome duplications in males with mental retardation: pathogenic or benign variants? *Clin Gen*, in press.

van Diepen MM, Gijsbers AC, Bosch CA, Oudesluys-Murphy AM, Ruivenkamp CA, Bijlsma EK. 2010. A 797 kb de novo deletion of 18q21.31 in a patient with speech delay, mental retardation, sleeping problems, facial dysmorphism and feet anomalies. *Eur J Med Genet*, in press.

Dankwoord

Dankwoord

De afgelopen vier jaar heb ik uitgekeken naar het moment dat ik zou kunnen zeggen: het is me gelukt! Nu is het zover!!!! Promoveren is een grote uitdaging en gaat samen met pieken en dalen.

Dit proefschrift was niet ontstaan zonder de hulp en medewerking van een groot aantal mensen. **Allemaal ontzettend bedankt!!!** Graag wil ik een aantal mensen persoonlijk bedanken.

Natuurlijk als eerste Claudia, copromotor van je eerste OIO! Bedankt voor jouw enorme (aanstekelijke) enthousiasme, voor al je hulp, advies en steun.

Bert en Martijn, promotors, bedankt dat jullie mij de mogelijkheid hebben gegeven dit promotieonderzoek te doen, en voor al jullie ideeën en adviezen.

De array groep: inmiddels verantwoordelijk voor heel wat array onderzoeken per jaar! Cathy, bedankt voor al je hulp. Mariëtte, vooral in de laatste fase van mijn promotie heb je me bijgestaan, dank daarvoor. Verder natuurlijk Hans, Kirsten, Linda, Tim, Cindy, Martine en degene die intussen ergens anders werken, Sigrid, Janet en Osdilly, allemaal bedankt.

Kamlesh, bedankt voor de gezelligheid en interesse in de tijd dat je bij ons op de kamer zat. En bovenal bedankt voor het lezen en aanpassen van mijn manuscripten!

Peter bedankt voor het kritisch lezen en aanpassen van mijn laatste stukken voor dit proefschrift!

Alle collega's van het LDGA, bedankt voor al jullie hulp en gezelligheid!

Alle klinisch genetici (i.o.), bedankt voor het insturen van alle patiënten. Zonder jullie was dit onderzoek niet mogelijk geweest.

Johan en Yavuz, bedankt voor jullie hulp en de mogelijkheid bij jullie array experimenten uit te voeren.

Lianne en Krista, mijn paranimfen, bedankt dat jullie hier vandaag naast me willen staan.

Anneke, bedankt voor je al hulp met de lay-out van dit proefschrift.

Papa en mama, BB en Daniëlle, familie en vrienden dank voor jullie interesse en onvoorwaardelijke steun! Promoveren is niet altijd makkelijk te begrijpen, maar dat nam niet weg dat jullie altijd aan me vroegen hoe het ging. Nu is het klaar en zien jullie het resultaat: het 'boekje'.

Als laatste natuurlijk Bas!!! Dank je voor alles, voor al je steun, geduld en optimisme!

