Positional cloning in Xp22 : towards the isolation of the gene involved in X-linked retinoschisis

Vosse, E. van de

Positional cloning in Xp22: towards the isolation of the gene involved in X-linked retinoschisis

Positionele klonering in Xp22: richting de isolatie van het gen betrokken bij X-gebonden retinoschisis

(met een samenvatting in het Nederlands)

Positional cloning in Xp22: Towards the isolation of the gene involved in X-linked retinoschisis

Proefschrift

ter verkrijging van de graad van Doctor
aan de Rijksuniversiteit te Leiden,
op gezag van de Rector Magnificus Dr. W.A. Wagenaar,
hoogleraar in de faculteit der Sociale Wetenschappen,
volgens besluit van het College van Dekanen
te verdedigen op woensdag 7 januari 1998
te klokke 16.15 uur

door

Esther van de Vosse

geboren te 's Gravenhage in 1965

Promotiecommissie

Promotor:	Prof. Dr. G.-J.B. van Ommen
Co-promotor:	Dr. J.T. den Dunnen
Referent:	Dr. F.P.M. Cremers (Katholieke Universiteit Nijmegen)
Overige leden:	Prof. Dr. R.R. Frants
	Prof. Dr. C.J. Cornelisse
	Prof. Dr. P.T.V.M. de Jong (Interuniversitair Oogheelkundig Instituut, Amsterdam)

ISBN 90-9011110-7

Printed by: Haveka b.v., Alblasserdam, the Netherlands

The studies presented in this thesis were performed at the MGC-Department of Human Genetics of Leiden University, Leiden, the Netherlands. This work was funded by NWO (the Netherlands Organisation for Scientific Research, grants 900-504-084 and 900-716-830). The printing of this thesis was financially supported by NWO and the Leids Universiteits Fonds.

Voor mijn vader

TABLE OF CONTENTS

Chapter 2 Positional cloning in Xp22

Appendix to chapter 2:

Chapter 3 Cosmid-based exon trapping

Chapter 4 Isolation of retinoschisis candidate genes.

Chapter 5 Testing retinoschisis candidate genes