



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Expanding the mutation spectrum in FSHD and ICF syndrome

Boogaard, T.L. van den

Citation

Boogaard, T. L. van den. (2018, February 13). *Expanding the mutation spectrum in FSHD and ICF syndrome*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/60938>

Version: Not Applicable (or Unknown)

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

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/60938>

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

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/60938> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Boogaard, T.L. van den

Title: Expanding the mutation spectrum in FSHD and ICF syndrome

Issue Date: 2018-02-13

LIST OF PUBLICATIONS

Expanding the mutation spectrum in ICF syndrome: Evidence for a gender bias in ICF2.

M.L. van den Boogaard, P.E. Thijssen, C. Aytekin, F.Licciardi, A.A. Kiykim, L. Sposito, V.A.S.H. Dalm, G.J. Driessen, R. Kersseboom, F. de Vries, M.M. van Ostaijen-ten Dam, A. Ikinogullari, F. Dogu, M. Oleastro, E. Bailardo, L. Daxinger, E. Nain, S. Baris, M.J.D. van Tol, C. Weemaes, S.M. van der Maarel.
Clin. Genet. 2017 Oct;92(4):380-387

Integrating clinical and genetic observations in facioscapulohumeral muscular dystrophy.

K. Mul, M.L. van den Boogaard, S.M. van der Maarel, B.G. van Engelen.
Curr Opin Neurol. 2016 Oct;29(5):606-13

Mutations in *DNMT3B* Modify Epigenetic Repression of the D4Z4 Repeat and the Penetrance of Facioscapulohumeral Dystrophy.

M.L. van den Boogaard, R.J. Lemmers, J. Balog, M. Wohlgemuth, M. Auranen, S. Mitsuhashi, P.J. van der Vliet, K.R. Straasheijm, R.F. van den Akker, M. Kriek, M.E. Laurensen-Bik, V. Raz, M.M. van Ostaijen-Ten Dam, K.B. Hansson, E.L. van der Kooi, S. Kiuru-Enari, B. Udd, M.J. van Tol, I. Nishino, R. Tawil, S.J. Tapscott, B.G. van Engelen, S.M. van der Maarel.
Am J Hum Genet. 2016 May 5;98(5):1020-1029

Double *SMCHD1* variants in FSHD2: the synergistic effect of two *SMCHD1* variants on D4Z4 hypomethylation and disease penetrance in FSHD2.

M.L. van den Boogaard, R.J.F.L. Lemmers, P. Camaño, P.J. van der Vliet, N. Voermans, B.G.M. van Engelen, A. Lopez de Munain, S.J. Tapscott, N. van der Stoep, R. Tawil, S.M. van der Maarel.
Eur J Hum Genet 2016 Jan;24(1):78-85

Hemizyosity for *SMCHD1* in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Type 2: Consequences for 18p Deletion Syndrome.

R.J. Lemmers, M.L. van den Boogaard, P.J. van der Vliet, C.M. Donlin-Smith, S.P. Nations, C.A. Ruivenkamp, P. Heard, B. Bakker, S. Tapscott, J.D. Cody, R. Tawil, S.M. van der Maarel.
Human Mutat 2015 Jul;36(7):679-83

Increased DUX4 expression during muscle differentiation correlates with decreased SMCHD1 protein levels at D4Z4.

J. Balog, P.E. Thijssen, S. Shadle, K.R. Straasheijm, P.J. van der Vliet, Y.D. Krom, M.L. van den Boogaard, A. de Jong, R.J. Lemmers, R. Tawil, S.J. Tapscott, S.M. van der Maarel.
Epigenetics 2015;10(12):1133-42.

Fusion of hlgG1-Fc to ¹¹¹In-anti-amyloid single domain antibody fragment VHH-pa2H prolongs blood residential time in APP/PS1 mice but does not increase brain uptake.

M. Rotman, M.M. Welling, M.L. van den Boogaard, L.G. Moursel, L.M. van der Graaf, M.A. van Buchem, S.M. van der Maarel, L. van der Weerd.
Nucl Med Biol 2015 Aug;42(8):695-702

Dysferlin regulates cell adhesion in human monocytes.

A. de Morrée, B. Flix, I. Bagaric, J. Wang, M.L. van den Boogaard, L. Grand Moursel, R.R. Frants, I. Illa, E. Gallardo, R. Toes, S.M. van der Maarel.
J Biol Chem 2013 May 17;288(20):14147-57

CURRICULUM VITAE

Marlinde van den Boogaard was born on June 2nd 1989 in Woerden, The Netherlands. She successfully completed pre-university education (VWO) at Het Ashram College in Alphen aan den Rijn in 2007 with a focus on Science and Health (natuur en gezondheid), supplemented with French and classical languages (Latin and Greek). In September 2007, she started her study Life Science and Technology at the University of Leiden and Delft University of Technology. To finish her Bachelor's programme she performed an internship at the department of Human Genetics at the Leiden University Medical Center (LUMC), focussing on identifying a potential role of dysferlin in cellular adhesion. This internship was supervised by Dr. Antoine de Morrée and Prof. Dr. Silvère M. van der Maarel. After graduating in February 2011, she enrolled in the master Life Science and Technology research and development. She performed her master research project at the department of Human Genetics at the LUMC, focussing on the modification of VHH small antibody fragments targeted against Amyloid β to increase their blood half-life. This research project was supervised by Dr. Maarten Rotman and Prof. Dr. Silvère M. van der Maarel. She received her master's degree with honours (cum laude) in April 2013. In June 2013 she started working as a Ph.D. student in the department of Human Genetics at the LUMC, under supervision of Prof. Dr. Silvère M. van der Maarel, Dr. Judit Balog and Dr. Richard Lemmers. Marlinde has worked as a post-doctoral researcher at the Princess Maxima Center for Pediatric Oncology in the group of Dr. Jan Molenaar, since October 2017.

DANKWOORD

Het is af! Het was een mooie tijd, waarin ik veel geleerd heb en waar ik met plezier op terug kijk. Mijn proefschrift had er nooit kunnen zijn zonder de hulp en steun van de vele mensen waar ik de afgelopen jaren mee samen heb gewerkt of die er voor me waren in mijn vrije tijd. Ik ben jullie daar allen zeer dankbaar voor!

Allereerst mijn promotor Silvère, na mijn stage in jouw groep wist ik al dat ik me op mijn plek zou voelen tijdens mijn promotietraject. Ondanks je drukke agenda was er toch genoeg tijd voor besprekingen en waren artikelen altijd zo nagekeken. Bedankt voor je vertrouwen, je eindeloze enthousiasme en de goede discussies. Richard and Judit, it was great to have two co-promoters who were always available for questions and discussions. Richard, bedankt voor al je hulp en advies bij het genetische werk. Ik heb genoten van je enorme passie voor en kennis van FSHD. Judit, thank you for all the guidance with cell culturing and ChIPs. I learned a lot from you and it was a pleasure to explore the MyoD transductions with you.

Wat is de FSHD groep een gezellige club om mee te werken! Amanda M, thank you for your enthusiasm and your enormous support, both in the lab and with presentations and writing. Maartje, ik weet nog goed hoe je me enthousiast kwam vertellen dat er een PhD positie in de FSHD groep zou komen. Dankjewel voor je steun en voor je goede ideeën. Het was gezellig om al die jaren (al vanaf mijn stages) bij in je in het kantoor te zitten. Patrick, dankjewel voor alle tips en tricks in het lab en je humor. Bianca en Kirsten, bedankt voor het beantwoorden van een hele hoop van mijn praktische vragen de afgelopen jaren en voor jullie gezelligheid en gekke verhalen. Yvonne F, moeder van het lab, dankjewel voor je hulp bij het FACSen en al je goede zorgen! Peter, dankjewel voor je mooie ideeën, levenswijsheden en goede gesprekken. My other roomies, Thomas, Yvonne K, Darina, David, thanks for all the good conversations, the funny stories and all the delicious treats! And Laure, Sandra K, Lucia, Jessica, Gijs, Remko, Kelly, Inge, Fatiha, Amanda P, Mara, Maja, Rob, Anita, Haoyu, Muriel, and the rest and former members of group Frants, thanks for the good suggestions and for a lot of fun during the last years! Maarten en Antoine, door mijn stages bij jullie is mijn liefde voor het onderzoek ontluikt, bedankt voor de leuke tijd. Kajal en Saskia, bedankt voor jullie inzet tijdens jullie stages, het was voor mij leuk en leerzaam om jullie te begeleiden. Anita, Majella, Ingrid en de rest van het secretariaat, bedankt voor alle hulp bij allerlei regelingen. Babs, bedankt voor de ondersteuning bij de regels rondom het afronden van mijn proefschrift.

Naast de vele lieve collega's wil ik ook mijn vrienden en familie bedanken omdat jullie zo'n goed gezelschap zijn en een fijne afleiding voor het promoveren. Lisa, dankjewel voor je enorme steun en gezelligheid! Louise en Annemarie, fijn om met jullie lief en leed van promotieonderzoek te delen tijdens onze etentjes. Familie Wieser, dank voor de leuke spelletjesavonden, hier en in Frankrijk. Lotte, super om samen met

jou (tochten) te fietsen. Linthia en Rob, Bas en Dashne, Michiel en Amber, Anna, Lisa N, Eline, Janna en Ben, Stephan en Saartje, Melvin en Linda, Daniël en Karlijn, dank voor gezellige avonden. En altijd maar de vraag of het boekje al af is. Nu is het echt zover!

Mijn medetrainers bij synchroonzwemmen: Amy, Lizzy, Angeline, Naomi, Manon, Kim en Marianne, en de andere trainers, bedankt voor de gezelligheid! Sanne, dankjewel voor je steun de afgelopen jaren en ik vind het superleuk om weer samen training te geven! Recreatieteam van synchroonzwemmen, het is altijd vertrouwd om met jullie het water in te plonsen en zelf even lekker te zwemmen!

Wat is het fijn om een grote warme familie te hebben. Lieve oma, ooms en tantes, neven en nichten, dank jullie wel voor jullie betrokkenheid, zorgzaamheid en gezelligheid. Sjef en Kitty, Erwin en opa Fred, bedankt voor jullie interesse en warmte. Tim, jouw lach is zo waardevol voor mij. Roselien, fijn om zo'n lieve zus te hebben en om samen leuke dingen te doen! Pap en mam, wat ben ik jullie enorm dankbaar voor al jullie steun en liefde. Jullie zijn altijd geïnteresseerd in wat ik doe en staan altijd voor me klaar. Lieve Remco, wat ben ik je dankbaar voor je steun, je vertrouwen en voor al het plezier dat we samen hebben. Dankjewel dat je er altijd voor me bent!