



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Discovery of genetic defects in unexplained colorectal cancer syndromes

Jansen, A.M.L.

Citation

Jansen, A. M. L. (2018, May 29). *Discovery of genetic defects in unexplained colorectal cancer syndromes*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/62614>

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/1887/62614>

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

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/62614> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Jansen, A.M.L.

Title: Discovery of genetic defects in unexplained colorectal cancer syndromes

Issue Date: 2018-05-29

Curriculum Vitae

Anne Maria Lucia Jansen werd geboren op 24 april 1990 te Zoetermeer. In 2008 behaalde zij haar vwo-diploma aan het Alfrink College te Zoetermeer, waarna zij met haar bachelor 'Life Science and Technology' begon aan de Universiteit Leiden en Technische Universiteit Delft. Tijdens haar bachelor volgde ze de minor Educatie, waarbij ze haar tweedegraads onderwijsbevoegdheid behaalde voor het vak scheikunde. Na afronding van haar bachelor in 2011, begon ze met haar master 'Life Science and Technology' aan de Universiteit Leiden. Hier volgde ze, naast een onderzoeksprogramma, het Science Communication and Society programma, waarbij ze tijdens haar stage onderzoek deed naar de kwaliteit van patiënteninformatie gericht aan kinderen. Haar onderzoeksstage liep ze in de groep van Prof. Dr. Peter Devilee in het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Tijdens deze stage van negen maanden deed ze onderzoek naar de pathogeniteit van genvarianten met behulp van het minigene splicing assay, onder supervisie van Heleen van der Klift. Na het behalen van haar masterdiploma, was ze practicumassistent voor het practicum Biochemie 1 van de studie Biofarmaceutische wetenschappen tot ze in februari 2014 haar PhD startte. Haar PhD-project voerde zij uit in de groep van Prof. Dr. Hans Morreau en Dr. Tom van Wezel bij de afdeling Pathologie en in de groep van Prof. Dr. Peter Devilee bij de afdeling Humane Genetica, beide verbonden aan het LUMC. Eveneens kreeg zij begeleiding van Dr. Frederik J. Hes en Dr. Juul T. Wijnen. Het resultaat van dit onderzoek is beschreven in dit proefschrift. Verder bezocht Anne, in het kader van haar promotietraject, verscheidene congressen in het binnen- en buitenland, waar ze de kans kreeg haar werk te presenteren aan een internationaal publiek. Anne zal haar carrière voortzetten als postdoc in de onderzoeksgroep van Prof. Dr. Ajay Goel in het Baylor Scott & White Health Institute in Dallas, Texas in de Verenigde Staten.

List of publications

Jansen AML, van der Klift HM, Roos MAE, van Eendenburg JDH, Tops CMJ, Wijnen JT, Hes FJ, Morreau H, van Wezel T. RNA analysis of cancer predisposing genes in formalin-fixed paraffin-embedded tissue determines aberrant splicing. *Eur J Hum Genet* in press.

Crobach S, **Jansen AML**, Ligtenberg MJL, Koopmans M, Nielsen M, Hes FJ, Wijnen JT, Dinjens WNM, van Wezel T, Morreau H. Excluding Lynch syndrome in a female patient with metachronous DNA mismatch repair deficient colon- and ovarian cancer. *Fam cancer* 2017.

Jansen AML, Crobach S, Geurts-Giele WR, van den Akker BE, Garcia MV, Ruano D, Nielsen M, Tops CM, Wijnen JT, Hes FJ, van Wezel T, Dinjens WN, Morreau H. Distinct Patterns of Somatic Mosaicism in the APC Gene in Neoplasms From Patients With Unexplained Adenomatous Polyposis. *Gastroenterology* 2017;152:546-549 e3.

Stelloo E, **Jansen AML**, Osse EM, Nout RA, Creutzberg CL, Ruano D, Church DN, Morreau H, Smit VT, van Wezel T, Bosse T. Practical guidance for mismatch repair-deficiency testing in endometrial cancer. *Ann Oncol* 2017;28(1):96-102.

Jansen AML, van Wezel T, van den Akker BE, Ventayol Garcia M, Ruano D, Tops CM, Wagner A, Letteboer TG, Gómez-García EB, Devilee P, Wijnen JT, Hes FJ, Morreau H. Combined mismatch repair and POLE/POLD1 defects explain unresolved suspected Lynch syndrome cancers. *Eur J Hum Genet* 2016;24(7):1089-92

Jansen AML, Geilenkirchen MA, van Wezel T, Jagmohan-Changur SC, Ruano D, van der Klift HM, van den Akker BE, Laros JF, van Galen M, Wagner A, Letteboer TG, Gómez-García EB, Tops CM, Vasen HF, Devilee P, Hes FJ, Morreau H, Wijnen JT. Whole Gene Capture Analysis of 15 CRC Susceptibility Genes in Suspected Lynch Syndrome Patients. *PLoS One* 2016;11:e0157381.

van der Klift HM, **Jansen AML**, van der Steenstraten N, Bik EC, Tops CM, Devilee P, Wijnen JT. Splicing analysis for exonic and intronic mismatch repair gene variants associated with Lynch syndrome confirms high concordance between minigene assays and patient RNA analyses. *Mol Genet Genomic Med* 2015;3:327-45.

Dankwoord

In dit dankwoord wil ik iedereen van harte bedanken die een bijdrage heeft geleverd aan de totstandkoming van dit proefschrift. Enkele mensen wil ik in het bijzonder bedanken voor hun bijdragen.

Allereerst mijn wil ik mijn uitgebreide begeleidingsteam bedanken: promotoren prof. dr. Hans Morreau en prof. dr. Peter Devilee, co-promotor dr. Frederik Hes, dr. Juul Wijnen en dr. Tom van Wezel. Bedankt voor jullie vertrouwen in mij, en voor alles wat jullie mij de afgelopen jaren hebben geleerd. Bedankt dat jullie mij de kans gaven vanuit een klinisch en pathologisch oogpunt naar darmkanker en polyposis te kunnen kijken.

Alle co-auteurs wil ik bedanken voor hun input en de kritische beoordeling van de manuscripten. Marina, bedankt voor al je hulp met verschillende technische aspecten van mijn projecten. Dina en Jan, bedankt voor alle onmisbare bio-informatische hulp. Carli, Maartje en Sanne, bedankt voor jullie klinische blik en onze afdelingoverschrijdende meetings.

Zonder al het beschikbare darmkankerweefsel kon dit onderzoek niet worden uitgevoerd. Hartelijk dank aan alle patiënten voor het deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek, en alle specialisten die betrokken waren in het verzamelen en het inbedden van het weefsel.

Tijdens mijn PhD had ik het geluk met veel verschillende mensen te mogen werken, collega's die het dagelijkse werk een stuk beter maakten. Ik wil iedereen van de afdeling Pathologie bedanken voor de tijd die ik op deze afdeling heb mogen doorbrengen. Bedankt aan iedereen uit de tumorgenetica groep, waar ik me altijd welkom voelde. Ook hartelijk dank voor iedereen van de moleculaire diagnostiek voor het helpen met zoeken van samples, hoe vaak ik het ook vroeg. Bedankt voor alle leden van de kantinecommissie, voor de leuke feestdagen en labuitjes die ik met jullie heb mogen organiseren. En in het bijzonder wil ik de collega's van kamer P1-39 bedanken: Noel, Arnoud, Johnny, Yvonne, Elleke, Fanny, Karin en Marie, bedankt voor alle hulp, alle discussies, dineetjes en reizen. Marie, thank you for bringing your gigantic enthusiasm and heart to our room. Bedankt mijn lieve paranimfen, Marieke en Lisa, voor al jullie hulp en steun.

Ten slotte wil ik mijn familie bedanken. Dank jullie voor jullie steun en liefde, zelfs toen mijn werk mij meenam naar de andere kant van de wereld. Malou en Britta, bedankt voor jullie commentaar op de Nederlandse samenvatting. Als laatste Tom, bedankt dat je er altijd voor me bent. Waar de toekomst ons ook brengt, samen kunnen we alles aan.

