

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/21013> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Duyvenvoorde, Hermine van

Title: Genetic causes of growth disorders

Issue Date: 2013-06-25

11



Curriculum Vitae

List of publications

Curriculum Vitae

Hermine van Duyvenvoorde werd geboren te Katwijk op 11 september 1981. Ze behaalde haar HAVO diploma in 1998 aan het Andreas College (locatie Pieter Groen) te Katwijk. Aansluitend begon zij met de studie Biologie en Medisch Laboratoriumonderzoek aan de Hogeschool Leiden. In de jaren 2000 – 2002 specialiseerde zij zich in Moleculaire Biologie. De afstudeerstage werd verricht bij de afdelingen Kindergeneeskunde (Willem-Alexander Kinderziekenhuis) en Moleculaire Celbiologie van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC), onder leiding van Dr. Lonneke de Boer, Dr. Marcel Karperien en Prof. Dr. Jan-Maarten Wit. In juni 2002 behaalde ze de titel Ingenieur. In september van dat jaar won ze de Hogeschool Leiden Prijs 2002 voor haar afstudeerscriptie genaamd 'Onderzoek naar de etiologie van het Sotos syndroom'.

In augustus 2002 werd zij aangesteld als research analist bij het LUMC op het project 'genetica van groei', een samenwerkingsverband van de afdelingen Klinische Genetica, Endocrinologie & Stofwisselingsziekten en Kindergeneeskunde. In september 2006 startte zij haar promotietraject met als onderwerp het opsporen van genetische afwijkingen bij patiënten met groeistoornissen. Zij ontving diverse prijzen voor wetenschappelijk presentaties op nationale en internationale conferenties. In december 2011 trad zij in dienst als wetenschappelijk medewerker bij het Laboratorium voor Diagnostische Genoomanalyse (LDGA) van de afdeling Klinische Genetica in het LUMC en sinds 1 oktober 2012 is zij werkzaam als Laboratoriumspecialist Klinische Genetica in opleiding.

List of publications

1. Wit JM, **van Duyvenvoorde HA**, Scheltinga SA, de Bruin S, Hafkenscheid L, Kant SG, Ruivenkamp CA, Gijsbers AC, van Doorn J, Feigerlova E, Noordam C, Walenkamp MJ, Claahsen-van de Grinten H, Stouthart P, Bonapart IE, Pereira AM, Gosen J, Delemarre-van de Waal HA, Hwa V, Breuning MH, Domené HM, Oostdijk W, Losekoot M. Genetic analysis of short children with apparent growth hormone insensitivity. *Horm Res Paediatr*. 2012;77(5):320-33.
2. Mul D, Wu S, de Paus RA, Oostdijk W, Lankester AC, **van Duyvenvoorde HA**, Ruivenkamp CA, Losekoot M, Tol MJ, De Luca F, van de Vosse E, Wit JM. A mosaic de novo duplication of 17q21-25 is associated with GH insensitivity, disturbed in vitro CD28-mediated signaling, and decreased STAT5B, PI3K, and NF- κ B activation. *Eur J Endocrinol*. 2012 Apr;166(4):743-52.
3. Rensing KL, **van Duyvenvoorde HA**, Cramer MJ, Teske AJ, Prokop M, Stroes ES, Wit JM, Hermus AR, Twickler TB. Case report: low circulating IGF-I levels due to Acid-Labile Subunit deficiency in adulthood are not associated with early development of atherosclerosis and impaired heart function. *Growth Horm IGF Res*. 2011 Aug;21(4):233-7.
4. **van Duyvenvoorde HA**, van Doorn J, Koenig J, Gauguin L, Oostdijk W, Wade JD, Karperien M, Ruivenkamp CA, Losekoot M, van Setten PA, Walenkamp MJ, Noordam C, De Meyts P, Wit JM. The severe short stature in two siblings with a heterozygous IGF1 mutation is not caused by a dominant negative effect of the putative truncated protein. *Growth Horm IGF Res*. 2011 Feb;21(1):44-50.
5. **van Duyvenvoorde HA**, van Setten PA, Walenkamp MJ, van Doorn J, Koenig J, Gauguin L, Oostdijk W, Ruivenkamp CA, Losekoot M, Wade JD, De Meyts P, Karperien M, Noordam C, Wit JM. Short stature associated with a novel heterozygous mutation in the insulin-like growth factor 1 gene. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010 Nov;95(11):E363-7.
6. Fofanova-Gambetti OV, Hwa V, Wit JM, Domene HM, Argente J, Bang P, Högler W, Kirsch S, Pihoker C, Chiu HK, Cohen L, Jacobsen C, Jasper HG, Haeusler G, Campos-Barros A, Gallego-Gómez E, Gracia-Bouthelier R, **van Duyvenvoorde HA**, Pozo J, Rosenfeld RG. Impact of heterozygosity for acid-labile subunit (IGFALS) gene mutations on stature: results from the international acid-labile subunit consortium. *J Clin Endocrinol Metab*. 2010 Sep;95(9):4184-91.

7. Ester WA, **van Duyvenvoorde HA**, de Wit CC, Broekman AJ, Ruivenkamp CA, Govaerts LC, Wit JM, Hokken-Koelega AC, Losekoot M. Two short children born small for gestational age with insulin-like growth factor 1 receptor haploinsufficiency illustrate the heterogeneity of its phenotype. *J Clin Endocrinol Metab.* 2009 Dec;94(12):4717-27.
8. Domené HM, Hwa V, Argente J, Wit JM, Camacho-Hübner C, Jasper HG, Pozo J, **van Duyvenvoorde HA**, Yakar S, Fofanova-Gambetti OV, Rosenfeld RG; International ALS Collaborative Group. Human acid-labile subunit deficiency: clinical, endocrine and metabolic consequences. *Horm Res.* 2009;72(3):129-41.
9. **van Duyvenvoorde HA**, Kempers MJ, Twickler TB, van Doorn J, Gerver WJ, Noordam C, Losekoot M, Karperien M, Wit JM, Hermus AR. Homozygous and heterozygous expression of a novel mutation of the acid-labile subunit. *Eur J Endocrinol.* 2008 Aug;159(2):113-20.
10. Walenkamp MJ, de Muinck Keizer-Schrama SM, de Mos M, Kalf ME, **van Duyvenvoorde HA**, Boot AM, Kant SG, White SJ, Losekoot M, Den Dunnen JT, Karperien M, Wit JM. Successful long-term growth hormone therapy in a girl with haploinsufficiency of the insulin-like growth factor-I receptor due to a terminal 15q26.2->qter deletion detected by multiplex ligation probe amplification. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008 Jun;93(6):2421-5.
11. van Bon BW, Koolen DA, Borgatti R, Magee A, Garcia-Minaur S, Rooms L, Reardon W, Zollino M, Bonaglia MC, De Gregori M, Novara F, Grasso R, Ciccone R, **van Duyvenvoorde HA**, Aalbers AM, Guerrini R, Fazzi E, Nillesen WM, McCullough S, Kant SG, Marcelis CL, Pfundt R, de Leeuw N, Smeets D, Sistermans EA, Wit JM, Hamel BC, Brunner HG, Kooy F, Zuffardi O, de Vries BB. Clinical and molecular characteristics of 1qter microdeletion syndrome: delineating a critical region for corpus callosum agenesis/hypogenesis. *J Med Genet.* 2008 Jun;45(6):346-54.
12. Walenkamp MJ, Vidarsdottir S, Pereira AM, Karperien M, van Doorn J, **van Duyvenvoorde HA**, Breuning MH, Roelfsema F, Kruithof MF, van Dissel J, Janssen R, Wit JM, Romijn JA. Growth hormone secretion and immunological function of a male patient with a homozygous STAT5b mutation. *Eur J Endocrinol.* 2007 Feb;156(2):155-65.

13. Vidarsdottir S, Walenkamp MJ, Pereira AM, Karperien M, van Doorn J, **van Duyvenvoorde HA**, White S, Breuning MH, Roelfsema F, Kruithof MF, van Dissel J, Janssen R, Wit JM, Romijn JA. Clinical and biochemical characteristics of a male patient with a novel homozygous STAT5b mutation. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006 Sep;91(9):3482-5.
14. Walenkamp MJ, van der Kamp HJ, Pereira AM, Kant SG, **van Duyvenvoorde HA**, Kruithof MF, Breuning MH, Romijn JA, Karperien M, Wit JM. A variable degree of intrauterine and postnatal growth retardation in a family with a missense mutation in the insulin-like growth factor I receptor. *J Clin Endocrinol Metab.* 2006 Aug;91(8):3062-70.
15. Walenkamp MJ, Karperien M, Pereira AM, Hilhorst-Hofstee Y, van Doorn J, Chen JW, Mohan S, Denley A, Forbes B, **van Duyvenvoorde HA**, van Thiel SW, Sluimers CA, Bax JJ, de Laat JA, Breuning MB, Romijn JA, Wit JM. Homozygous and heterozygous expression of a novel insulin-like growth factor-I mutation. *J Clin Endocrinol Metab.* 2005 May;90(5):2855-64.
16. Denley A, Wang CC, McNeil KA, Walenkamp MJ, **van Duyvenvoorde H**, Wit JM, Wallace JC, Norton RS, Karperien M, Forbes BE. Structural and functional characteristics of the Val44Met insulin-like growth factor I missense mutation: correlation with effects on growth and development. *Mol Endocrinol.* 2005 Mar;19(3):711-21.
17. De Boer L, **Van Duyvenvoorde HA**, Willemstein-Van Hove EC, Hoogerbrugge CM, Van Doorn J, Maassen JA, Karperien M, Wit JM. Mutations in the NSD1 gene in patients with Sotos syndrome associate with endocrine and paracrine alterations in the IGF system. *Eur J Endocrinol.* 2004 Sep;151(3):333-41.

