



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Familial Melanoma and Pancreatic Cancer: studies on genotype, phenotype and surveillance

Potjer, T.P.

Citation

Potjer, T. P. (2019, May 29). *Familial Melanoma and Pancreatic Cancer: studies on genotype, phenotype and surveillance*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/73760>

Version: Not Applicable (or Unknown)

License: [Leiden University Non-exclusive license](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/73760>

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

Cover Page



Universiteit Leiden



The handle <http://hdl.handle.net/1887/73760> holds various files of this Leiden University dissertation.

Author: Potjer, T.P.

Title: Familial Melanoma and Pancreatic Cancer: studies on genotype, phenotype and surveillance

Issue Date: 2019-05-29

LIST OF PUBLICATIONS

Surveillance for familial melanoma: recommendations from a national centre of expertise

Halk AB, [Potjer TP](#), Kukutsch NA, Vasen HFA, Hes FJ, van Doorn R.
British Journal of Dermatology. 2019 Feb 11 [Epub ahead of print]

Multi-gene panel sequencing of established and candidate melanoma susceptibility genes in a large cohort of Dutch non-*CDKN2A/CDK4* melanoma families

[Potjer TP](#), Bollen S, Grimbergen AJEM, van Doorn R, Gruis NA, van Asperen CJ, Hes FJ, van der Stoep N; Dutch Working Group for Clinical Oncogenetics
International Journal of Cancer. 2019 May;144(10):2453-2464

[DUTCH] Erfelijk en familiair melanoom

Halk AB, [Potjer TP](#), Kukutsch NA, Vasen HFA, Hes FJ, van Doorn R.
Nederlands Tijdschrift voor Dermatologie en Venereologie. 2018 Sept;28(8):3-6

Risk of multiple pancreatic cancers in *CDKN2A*-p16-Leiden mutation carriers

Ibrahim I, Sibinga Mulder BG, Bonsing B, Morreau H, Farina Sarasqueta A, Inderson A, Luelmo S, Feshtali S, [Potjer TP](#), de Vos Tot Nederveen Cappel W, Wasser M, Vasen HFA
European Journal of Human Genetics. 2018 Aug;26(8):1227-1229

CM-Score: a validated scoring system to predict *CDKN2A* germline mutations in melanoma families from Northern Europe

[Potjer TP](#), Helgadottir H, Leenheer M, van der Stoep N, Gruis NA, Höiom V, Olsson H, van Doorn R, Vasen HFA, van Asperen CJ, Dekkers OM, Hes FJ; Dutch Working Group for Clinical Oncogenetics
Journal of Medical Genetics. 2018 Oct;55(10):661-668

Constitutional mismatch repair deficiency in a healthy child: On the spot diagnosis?

Suerink M, [Potjer TP](#), Versluijs AB, Ten Broeke SW, Tops CM, Wimmer K, Nielsen M
Clinical Genetics. 2018 Jan;93(1):134-137

Targeted next-generation sequencing of FNA-derived DNA in pancreatic cancer

Sibinga Mulder BG, Mieog JS, Handgraaf HJ, Farina Sarasqueta A, Vasen HF, [Potjer TP](#), Swijnenburg RJ, Luelmo SA, Feshtali S, Inderson A, Vahrmeijer AL, Bonsing BA, van Wezel T, Morreau H
Journal of Clinical Pathology. 2017 Feb;70(2):174-178

Application of a serum protein signature for pancreatic cancer to separate cases from controls in a pancreatic surveillance cohort

Potjer TP, Mertens BJ, Nicolardi S, van der Burgt YE, Bonsing BA, Mesker WE, Tollenaar RA, Vasen HF

Translational Oncology. 2016 Jun;9(3):242-7

Benefit of surveillance for pancreatic cancer in high-risk individuals: Outcome of long-term prospective follow-up studies from three European expert centers

Vasen H, Ibrahim I, Ponce CG, Slater EP, Matthäi E, Carrato A, Earl J, Robbers K, van Mil AM, Potjer TP, Bonsing BA, de Vos Tot Nederveen Cappel WH, Bergman W, Wasser M, Morreau H, Klöppel G, Schicker C, Steinkamp M, Figiel J, Esposito I, Mocci E, Vazquez-Sequeiros E, Sanjuanbenito A, Muñoz-Beltran M, Montans J, Langer P, Fendrich V, Bartsch DK

Journal of Clinical Oncology. 2016 Jun;34(17):2010-9

Loss-of-function mutations in the cell-cycle control gene *CDKN2A* impact on glucose homeostasis in humans

Pal A, Potjer TP, Thomsen SK, Ng HJ, Barrett A, Scharfmann R, James TJ, Bishop DT, Karpe F, Godsland IF, Vasen HF, Newton-Bishop J, Pijl H, McCarthy MI, Gloyn AL

Diabetes. 2016 Feb;65(2):527-33

Pancreatic cancer-associated gene polymorphisms in a nation-wide cohort of p16-*Leiden* germline mutation carriers; a case-control study

Potjer TP, van der Stoep N, Houwing-Duistermaat JJ, Konings IC, Aalfs CM, van den Akker PC, Ausems MG, Dommering CJ, van der Kolk LE, Maiburg MC, Spruijt L, Wagner A, Vasen HF, Hes FJ

BMC Research Notes. 2015 Jun 26;8:264

Limited resection of pancreatic cancer in high-risk patients can result in a second primary

Potjer TP, Bartsch DK, Slater EP, Matthäi E, Bonsing BA, Vasen HF

Gut. 2015 Aug;64(8):1342-4

Prospective risk of cancer and the influence of tobacco use in carriers of the p16-*Leiden* germline variant

Potjer TP, Kranenburg HE, Bergman W, de Vos tot Nederveen Cappel WH, van Monsjou HS, Barge-Schaapveld DQ, Vasen HF

European Journal of Human Genetics. 2015 May;23(5):711-4

[DUTCH] **Kanker in de familie: wanneer is verder onderzoek geïndiceerd?**

Potjer TP, Hes FJ, van Asperen CJ

In: L. Bröker, J. Eekhof (red.). Ontwikkelingen in de oncologie. Klinische relevantie voor de huisarts (pp. 19-29). Houten: Bohn Stafleu van Loghum, 2014

Variation in precursor lesions of pancreatic cancer among high-risk groups

Potjer TP, Schot I, Langer P, Heverhagen JT, Wasser MN, Slater EP, Klöppel G, Morreau HM, Bonsing BA, de Vos Tot Nederveen Cappel WH, Bargello M, Gress TM, Vasen HF, Bartsch DK; Leiden Familial Pancreatic Cancer Group; FaPaCa registry

Clinical Cancer Research. 2013 Jan;19(2):442-9

ABOUT THE AUTHOR

Thomas Potjer was born on January 27th 1986 in Assen, the Netherlands. In 2004 he completed athenaeum secondary education at Dr. Nassau College in Assen. He then moved to Leiden and began his medical education at Leiden University Medical Center (LUMC). During a short intermezzo in 2008-2009, he successfully completed a propaedeutic year of Art History at Leiden University, after which he continued with the senior years of his medical education. In 2011-2012 he did his scientific internship with Prof. Hans Vasen and Drs. Ingrid Schot at the department of gastroenterology and hepatology of the LUMC, which led to his first scientific publication (*Clin Cancer Res*, 2013) and marked the start of his PhD research. He completed his medical education in 2012 after a senior clinical internship at the department of clinical genetics of the LUMC, where he subsequently started his postgraduate training as a clinical geneticist (residency) under supervision of Dr. Sarina Kant and Dr. Emilia Bijlsma. Meanwhile, he continued his PhD research, first at the Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (StOET) in Leiden under supervision of Prof. Hans Vasen and later at the department of clinical genetics of the LUMC under supervision of Prof. Christi van Asperen and Dr. Frederik Hes. In 2015, he received a personal research grant from the Dutch Cancer Society (KWF) for a project titled “Development of a gene panel test to improve tumor risk assessment in melanoma families” (project supervisor Dr. Nienke van der Stoep), with which he could further continue his PhD research aside his residency. In his PhD period, he orally presented his research at several national and international scientific conferences and he supervised two medical students during their scientific internships, both of which resulted in publications that are part of this thesis (*Eur J Hum Genet*, 2015 and *J Med Genet*, 2018). As part of his residency, he undertook an internship “Dysmorphology” in Paramaribo, Suriname and an internship “Hereditary Cancer in Children” at the Princess Máxima Center in Utrecht. He completed his residency in January 2019 and continues his career as a clinical geneticist at the LUMC with a special interest in oncogenetics and an ongoing involvement in familial melanoma research. He currently lives in Den Haag together with his partner Natalja.

DANKWOORD

Aan iedereen die betrokken is geweest bij de totstandkoming van dit proefschrift wil ik mijn oprechte dank uitspreken. Op de eerste plaats mijn promotores Hans Vasen, Christi van Asperen en Frederik Hes. Hans, vanaf het allereerste begin heb jij mij enthousiast gemaakt voor het doen van klinisch wetenschappelijk onderzoek en jouw creatieve ideeën hebben voor een groot deel de basis gelegd voor de inhoud van dit proefschrift. Ik heb veel bewondering voor je denkvermogen en je toewijding voor het vak. Bedankt voor je vertrouwen in mij. Christi, jij hebt mij in de tweede fase van het onderzoek de nodige ruimte gegeven om de projecten uit te voeren en ik heb je betrokkenheid en ondersteuning op de momenten waar dat nodig was zeer gewaardeerd. Frederik, jouw dagelijkse begeleiding was onmisbaar. Voor alles kon ik bij jou terecht en je deur stond altijd voor mij open. Wij waren echt een team en daar wil ik je ontzettend voor bedanken. Ook ben ik veel dank verschuldigd aan Nienke van der Stoep, zonder wie de moleculair genetische projecten niet uitgevoerd hadden kunnen worden. Nienke, samen hebben wij de KWF-subsidie binnengesleept waarmee ik het tweede deel van dit proefschrift heb kunnen schrijven. Je hebt mij daarin zeer kundig begeleid en je zat altijd vol goede ideeën. Verder dank ik mijn begeleiders uit te beginfase van het onderzoek, Ingrid Schot en Daniela Barge-Schaapveld, alsmede Nelleke Gruis en Remco van Doorn waarmee juist in de latere fase intensief is samengewerkt. I also want to thank Hildur Helgadóttir from Karolinska Institute in Stockholm, Sweden, with whom I closely collaborated on the *CM-Score* project. Verder dank ik de klinisch genetici van de Werkgroep Klinische Oncogenetica (WKO), zonder wie het verzamelen van klinische gegevens van melanoomfamilies door heel Nederland niet mogelijk zou zijn geweest. Mijn speciale dank gaat uit naar Heidi Kranenburg en Mirjam Leenheer, twee getalenteerde studenten die ik heb mogen begeleiden bij hun wetenschapsstage en die een belangrijke bijdrage hebben geleverd aan onderdelen van dit proefschrift. Tenslotte dank ik mijn opleiders Sarina Kant en Emilia Bijlsma, die mij vanaf het begin alle ruimte hebben gegeven om het promotieonderzoek te kunnen combineren met mijn opleiding tot klinisch geneticus.

Een proefschrift schrijven zonder de steun en liefde van familie en vrienden lijkt mij onmogelijk. Buijs, Robin, Marlieke, Laura, Luuk, zou ik ooit zoveel fantastische avonturen hebben beleefd als ik jullie niet had gekend? Sjoerd, Mehrdad, Werner, het volgende potje “Niets aan te geven” ga ik jullie inmaken. Gijbels, Evert, Roeland, Tim, Rien, Niall, Arnout, ik kijk uit naar onze volgende (half)lustrumreis, welke berg gaat het deze keer worden? Mattias, Laas, Ju Hien, Jorn, ruim 21 jaar later lijkt het mij duidelijk dat wij vrienden voor het leven zijn! Wim, Judith, Erik, Nanette, Loes, Chris, Fay, Tess, Ivanka, Youri, Boor, ik ben blij dat jullie nu ook een belangrijk onderdeel van mijn leven zijn. Tobias en Emily, jullie zijn

een geweldige toevoeging voor de Potjer-family. Lieve pap, lieve mam, lieve Jeroen en Suzanne, wat mag ik mij rijk rekenen met jullie als gezin. In het bijzonder koester ik onze reis door Zuid-Afrika, een reis die ons nog dichter tot elkaar heeft gebracht en waar onze geliefde Oot en Groot ook een beetje bij waren. Jullie zijn mij erg dierbaar. Lieve Natalja, wat ben ik blij dat jij in mijn leven bent gekomen en gebleven. Bedankt dat je er altijd voor me bent. Bedankt voor je oneindige optimisme en voor je liefde. Bedankt voor je alles.