Universiteit Leiden
The Netherlands

Inherited retinal degenerations: clinical characterization on the road to therapy

Talib, M.

Citation

Talib, M. (2022, January 25). *Inherited retinal degenerations: clinical characterization on the road to therapy*. Retrieved from https://hdl.handle.net/1887/3250802

Version:	Publisher's Version
License:	Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden
Downloaded from:	https://hdl.handle.net/1887/3250802

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

8.3

ACKNOWLEDGMENTS

Het is niet makkelijk om in maximaal 800 woorden mijn jarenlange dankbaarheid aan iedereen uit te drukken.

Graag bedank ik alle patiënten die aan dit onderzoek hebben deelgenomen.

Prof. Boon, beste Camiel, ik bewonder hoe jij wetenschap, klinische praktijk en onderwijs met zoveel enthousiasme en energie bij elkaar brengt en daarbij zo nuchter en gezellig blijft. Je ondersteunt waar nodig, je hebt een duidelijke visie, maar je hebt mij ook veel zelfstandigheid gegund. Dankzij jou kijk ik terug op een geweldige promotietijd.

Prof. Schalij-Delfos, beste Nicoline, bedankt voor je positieve en to-the-point instelling. Met jou aan boord, komt alles goed. Je zorgde ervoor dat de uitgebreide fenotyperingstudie een feit werd op een al drukke poli, waarvoor zeer veel dank.

Dr. Wijnholds, bedankt voor je deskundigheid en de mooie resultaten die je met het hele Crumbs team boekte.

Prof. Luyten, u wekte mijn interesse in de oogheelkunde en u stak me een hart onder de riem, vlak voor dit promotietraject. Bedankt dat u me vervolgens de prachtige kans gunde om tot oogarts te worden opgeleid. Prof. Jager, u heeft me tijdens mijn wetenschapsstage klaargestoomd voor onderzoek. Bedankt voor uw nuttige adviezen door de jaren heen.

Dr. van Schooneveld, lieve Mary, bedankt voor je gastvrijheid in het AMC, vaak nog tijdens de late uren, voor de in-promptu casusbesprekingen, je AMC-snoepwinkeltje en de bemoedigende kaartjes. Je hebt zoveel waardevolle kennis en deelt deze van harte. Veel geluk heb ik gehad, dat ik jou tijdens mijn promotieonderzoek heb leren kennen.

Prof. Bergen, Arthur, bedankt voor de geweldige samenwerking en je gortdroge ontnuchterende humor. Jaco, als Arthur's rechterhand heb je vele uren in dit onderzoek gestoken. Met je fotografische geheugen ben je onmisbaar geweest. Bedankt dat ik altijd bij je kon aankloppen. Ralph, bedankt voor je deskundigheid en de tijd die je voor me vrijmaakte.

Prof. Bart Leroy en dr. Caroline Van Cauwenbergh, bedankt voor de fijne samenwerking en het warme welkom in het prachtige Gent. Prof. Leroy, bedankt voor het delen van uw expertise en voor uw humor, waardoor het altijd een plezier is om even te kletsen/klappen. Caroline, bedankt dat je me bijstond in de late uren van dataverzameling en me onder je hoede nam. Heel fijn was het om samen stoom af te blazen na een lange dag ploeteren. Lieve Carine, bedankt voor je gastvrijheid en voor alle gezellige avonden en diners bij jou thuis.

Christien en Herman, bedankt voor jullie essentiële hulp in het onderzoek.

Alle mede-promovendi: bedankt voor de dagelijkse afleidingen en voor de avonturen op congres. Danial, jij staat altijd klaar om te helpen. Kasia en Cindy, wij hadden zoveel lol. Charlotte en Annemijn W., het was gezellig om samen op te trekken op congressen. Thanh, bedankt dat je dit onderzoek zo zorgvuldig hebt opgepakt.

Alle mede-(oud-)AIOS bedank ik voor de collegiale en mentale steun van de afgelopen jaren. Annemijn, Carlijn, Kasia, Melissa, het maakt werken zoveel leuker en gezelliger om jullie als collega's en vriendinnen te hebben. Bedankt aan alle oudere (oud-)AIOS die altijd bereid zijn/waren om hun jongere collega te helpen en de nodige lessen bij te brengen: Tessa, Valentijn, Elon en Ruben noem ik bij naam.

Iedereen uit mijn vriendenkring, waar ik in de afgelopen jaren altijd op terug kon vallen, bedank ik voor het aanhoren van mijn onderzoeks-beslommeringen en voor alle gezelligheid. Chinar, jarenlang heb ik te pas en te onpas bij jou terecht gekund. Bedankt voor je steun. Andrea, bijzonder vind ik het dat we al zo lang vriendinnen zijn. Sara, een lieve, enthousiaste vriendin, die altijd klaar staat met een luisterend oor. Julia, al vanaf dag één van de geneeskundestudie een superlieve vriendin waar ik altijd mee kan lachen en op kan steunen. Annemijn en Chiara, bedankt dat jullie me hebben bijgestaan als mijn paranimfen.

Ali en Jafer, het is altijd zo gezellig om als familie weer samen te komen. Ik bewonder jullie beiden en ik heb geluk gehad met zulke geweldige, lieve broertjes en zorgzame ooms voor mijn zoontje.

Lieve Papa en Mama, bedankt voor de onvoorwaardelijke steun en de warme, zorgeloze basis die ik veel te vaak voor lief neem. Bij jullie kan ik altijd terecht. Jullie hebben mij zoveel waardevolle levenslessen meegegeven. Bij jullie thuis komen blijft altijd aanvoelen als een warm bad. Dit proefschrift is voor jullie.

و لا انسى تقديم شكري الجزيل لمن لا انسى ذكريات طفولتي الجميلة معهم في بغداد:

جدتي شكرية

جدي عبد الرزاق

جدتي سميرة

جدي طالب

Ahmed, bedankt voor jouw liefdevolle steun tijdens dit promotietraject en de opleiding. Jouw vertrouwen in mijn capaciteiten en je gevoel voor humor beuren me op wanneer ik het nodig heb. Ik ben dankbaar dat wij het leven met elkaar delen. Lieve zoon, zo'n klein beertje ben je nog, maar zo groot is het geluk dat jij met je vrolijke snoet in ons leven brengt. Jullie zijn voor mij het allerbelangrijkste.

8.4

CURRICULUM VITAE

Mays Talib was born on the 29th of May in 1990, in Al-Karg, Iraq. She moved to The Netherlands at the age of 5 years. After graduating from the Gymnasium at the Stedelijk College Eindhoven and obtaining her International Baccalaureate at the International Secondary School of Eindhoven, she started her Medicine study at Leiden University in 2008. During her college years, she was active in several student committees, was selected for the Excellent Students' Program, and started working as a research student at the Department of Epidemiology of the Leiden University Medical Center (LUMC). In her last year of medical school, she started her research internship at the Schepens Eye Research Institute in Boston, Massachusetts, USA, under the supervision of Prof. Dr. D.F. Chen and Prof. Dr. M.J. Jager. She obtained her M.D. in 2015, and went on to pursue her Ph.D., researching hereditary retinal diseases under the auspices of Prof. Dr. Camiel Boon, Prof. Dr. Schalij-Delfos, and Dr. Wijnholds at the Department of Ophthalmology of the LUMC. The research results are presented in this thesis. During her Ph.D. trajectory, she presented her studies at several national and international conferences and meetings, won the First Prize at the Bayer Ophthalmology Research Award 2016 and the ARVO International Grant 2017, attended the Young Researcher Vision Camp 2017 at castle Wildenstein in Germany, gave a MedTalk at ARVO 2017 (Baltimore, USA) and ARVO 2018 (Honolulu, USA), and facilitated a patient-initiated fundraising effort for her research during the 2018 Scan Covery Trial to the North Cape, Norway. In 2018, she spent a month at the Department of Ophthalmology at the Ghent University Hospital in Belgium for her research activities. In that same year she started her residency training in Ophthalmology at the LUMC, under the auspices of Prof. Dr. G.P.M. Luyten and Prof. Dr. N.E. Schalij-Delfos.

8.5

LIST OF PUBLICATIONS

Genotypic and phenotypic characteristics of *CRB1*-associated retinal dystrophies: A long-term follow-up study.
Talib M, van Schooneveld MJ, van Genderen MM, Wijnholds J, Florijn RJ, ten Brink JB, Schalij-Delfos NE, Dagnelie G, Cremers FPM, Wolterbeek R, Fiocco M, Thiadens AA, Hoyng CB, Klaver CC, Bergen AA, Boon CJF.
Ophthalmology. 2017;124(6):884-895.

Outcome of full-thickness macular hole surgery in choroideremia.
Talib M, Koetsier LS, MacLaren RE, Boon CJF.
Genes. 2017;8(7): 187.

Long-term follow-up of patients with choroideremia with scleral pits and tunnels as a novel observation.
Van Schuppen SM*, Talib M*, Bergen AA, ten Brink JB, Florijn RJ, Boon CJF, van Schooneveld MJ.
Retina. 2018;38(9):1713-1724.
**Joint first authors*

Recording and analysis of Goldmann kinetic visual fields.
Talib M, Dagnelie G, Boon CJF.
Methods Mol Biol. 2018;1715:327-338.

Measuring central retinal sensitivity using microperimetry.
Talib M, Jolly JK, Boon CJF.
Methods Mol Biol. 2018;1715:339-349.

Clinical and genetic characteristics of male patients with *RPGR*-associated retinal dystrophies: a long-term follow-up study.
Talib M, van Schooneveld MJ, Thiadens AA, Fiocco M, Wijnholds J, Florijn RJ, Schalij-Delfos NE, van Genderen MM, Putter H, Cremers FPM, Dagnelie G, ten Brink JB, Klaver CCW, van den Born LI, Hoyng CB, Bergen AA, Boon CJF.
Retina. 2019;39(6):1186-1199.

The spectrum of structural and functional abnormalities in female carriers of pathogenic variants in the *RPGR* gene.
Talib M, van Schooneveld MJ, Van Cauwenbergh C, Wijnholds J, ten Brink JB, Florijn RJ, Schalij-Delfos NE, Dagnelie G, van Genderen MM, De Baere E, Meester-Smoor MA, De Zaeytijd J, Cremers FPM, van den Born LI, Thiadens AA, Hoyng CB, Klaver CC, Leroy BP, Bergen AA, Boon CJF.
Invest Ophthalmol Vis Sci. 2018;59(10):4123-4133.

Human iPSC-derived retinas recapitulate the fetal CRB1 CRB2 complex formation and demonstrate that photoreceptors and Muller Glia are targets of AAV5.
Quinn PM, Buck TM, Mulder AA, Ohonin C, Alves CH, Vos RM, Bialecka M, van Herwaarden T, van Dijk EHC, Talib M, Freund C, Mikkers HMM, Hoeben RC, Goumans MJ, Boon CJF, Koster AJ, Chuva de Sousa Lopes SM, Jost CR, Wijnholds J.
Stem Cell Reports. 2019;12(5):906-919.

Long-term follow-up of retinal degenerations associated with *LRAT* mutations and their comparability to phenotypes associated with RPE65 mutations.
Talib M, van Schooneveld MJ, van Duuren RJG, Van Cauwenbergh C, ten Brink JB, De Baere E, Florijn RJ, Schalij-Delfos NE, Leroy BP, Bergen AA, Boon CJF.
Transl Vis Sci Technol. 2019;8(4):24.

***RPGR*-associated dystrophies: clinical, genetic, and histopathological features.**
Nguyen XT, Talib M, van Schooneveld MJ, Brinks J, ten Brink J, Florijn RJ, Wijnholds J, Verdijk RM, Bergen AA, Boon CJF.
Int J Mol Sci. 2020;21(3):835.

Noninvasive electrical stimulation improves photoreceptor survival and retinal function in mice with inherited photoreceptor degeneration.
Yu H, Enayati S, Chang K, Cho K, Lee SW, Talib M, Zihlavnikova K, Xie J, Achour H, Fried SI, Utheim TP, Chen DF.
Invest Ophthalmol Vis Sci. 2020;61(4):5.

Clinical characteristics and natural history of *RHO*-associated retinitis pigmentosa: a long-term follow-up study.
Nguyen XT*, Talib M*, Van Cauwenbergh C, van Schooneveld MJ, Fiocco M, Wijnholds J, ten Brink JB, Florijn RJ, Schalij-Delfos NE, Dagnelie G, van Genderen MM, De Baere E, Meester-Smoor MA, De Zaeytijd J, Balikhova I, Thiadens AA, Hoyng CB, Klaver CC, van den Born LI, Bergen AA, Leroy BP, Boon CJF.
Retina. 2021;41(1):213-223.
**Joint first authors*

Retinal dystrophies and the road to treatment: clinical requirements and considerations.
Talib M, Boon CJF.
Asia Pac J Ophthalmol. 2020;9(3):159-179.

Defining inclusion criteria and endpoints for clinical trials: a prospective cross-sectional study in *CRB1*-associated retinal dystrophies.
Talib M, van Schooneveld MJ, Wijnholds J, van Genderen MM, Schalij-Delfos NE, Talsma HE, Florijn RJ, ten Brink JB, Cremers FPM, Thiadens AAHJ, van den Born LI, Hoyng CB, Meester-Smoor MA, Bergen AA, Boon CJF.
Acta Ophthalmol. 2021; Online ahead of print.

***CRB1*-associated retinal dystrophies in a Belgian cohort: genetic characteristics and long-term clinical follow-up.**
Talib M, Van Cauwenbergh C, De Zaeytijd J, Van Wynsberghe D, De Baere E, Boon CJF, Leroy BP.
Br J Ophtalmol. 2021; Online ahead of print.

The *Lrat*-/- Rat: CRISPR/Cas9 Construction and Phenotyping of a New Animal Model for Retinitis Pigmentosa.
Koster C, van den Hurk KT, Lewallen CF, Talib M, ten Brink JB, Boon CJF, Bergen AA.
Manuscript submitted.

Non-syndromic inherited retinal disease.
Talib M, Van Cauwenbergh C, Boon CJF.
In Practical Genomics for Clinical Ophthalmology. Elsevier. In preparation; expected release date June 1, 2021.