

## **Promotor**

---

### **Prof. Karen Sermon**

Vakgroep Embryologie en Genetica (EMGE)  
Vrije Universiteit Brussel

## **Co-Promotor**

---

### **Prof. Inge Liebaers**

Centrum Medische Genetica  
UZ Brussel en Vrije Universiteit Brussel

## **Leden van de examencommissie**

---

### **Prof. Christopher E Pearson**

Department of Molecular Genetics  
University of Toronto, Canada

### **Prof. Gert Matthijs**

Centrum Menselijke Erfelijkheid  
Katholieke Universiteit Leuven

### **Prof. Bart Loeys**

Centrum Medische Genetica  
Universiteit Gent

### **Prof. Frank Kooy**

Medische Genetica  
Universiteit Antwerpen

### **Prof. Mark Van De Castele**

Diabetes Research Center  
Vrije Universiteit Brussel

### **Prof. Leo Van Grunsvan**

Department of Cell Biology  
Vrije Universiteit Brussel

### **Prof. Jacques De Grève** (voorzitter)

Medische Oncologie UZ Brussel  
Vrije Universiteit Brussel



Vrije Universiteit Brussel

FACULTEIT GENEESKUNDE EN FARMACIE

## **Doctoraat Medische Wetenschappen**

Academiejaar 2008-2009

## **UITNODIGING**

Voor de openbare verdediging van het  
doctoraatsproefschrift van

## **Nele DE TEMMERMAN**

vrijdag 24 april 2009

U wordt vriendelijk uitgenodigd op de openbare verdediging van het proefschrift van

**Nele DE TEMMERMAN**

**'DM1 Triplet Repeat Instability in Human Gametes, Embryos and Embryonic Stem Cells'**

Op **vrijdag 24 april 2009** om **17 uur**  
in auditorium 1 van de Faculteit  
Geneeskunde & Farmacie, Laarbeeklaan  
103, 1090 Brussel

### **Situering van het proefschrift**

---

Myotone dystrofie type 1 (DM1) of de ziekte van Steinert is een neuromusculaire aandoening met als voornaamste symptomen: myotonie, spierdystrofie, katarakt, cardiologische geleidingsproblemen en cognitieve stoornissen. De moleculaire basis van deze ziekte is een onstabiele CTG repeat, die zich in het 3' UTR van het DMPK gen bevindt. De ernst van de ziekte en de leeftijd waarop deze zich manifesteert is gecorreleerd met het aantal CTG repeats die aanwezig zijn in dit gen waarbij patiënten meer dan 50 tot duizenden repeats bezitten. Een verhoogd aantal CTG repeat sequenties is heel onstabiel en vergroot meestal van de ene generatie naar de volgende. Het ogenblik waarop deze intergenerationele repeat onstabieliteit voorkomt werd bestudeerd in dit proefschrift. Een tweede deel van het proefschrift beschrijft de derivatie van humane embryonale stamcellijnen uit preimplantatie embryo's. HESC lijnen zijn een in vitro cultuur systeem van ongedifferentieerde cellen, die constant verder prolifereren, terwijl ze de mogelijkheid behouden om te differentiëren in cellen van de drie kiemlagen. HESC lijnen werden gegenereerd die drager zijn van specifieke mutaties en zo in vitro modelsystemen zijn om de ziekte in meerdere facetten te bestuderen. Zo werd het gedrag van de DM1 CTG repeat bestudeerd in de HESC lijn VUB03\_DM1 en het gebruik hiervan geanalyseerd als in vitro cultuur systeem om repeat onstabieliteit te bestuderen.

### **Curriculum Vitae**

---

Nele De Temmerman werd geboren in Ukkel op 28 augustus 1977. Ze studeerde Latijn-Wiskunde aan het Koninklijk Atheneum in Sint-Jans-Molenbeek, waar haar interesse voor wetenschappen ontstond. Na het behalen van haar diploma secundair onderwijs in 1995 trok ze naar de Vrije Universiteit Brussel. Daar studeerde ze in 2000 af met onderscheiding als Bio-ingenieur in de cel- en genbiotechnologie. Na een stagejaar op de dienst Plantengenetica waar ze kennis maakte met de toepassingen van de moderne genetica, startte ze in november 2000 haar doctoraatsonderzoek in het Centrum voor Medische Genetica van de VUB. Gedurende de volgende jaren werkte ze aan een project rond onstabiele repeat sequenties in menselijke embryo's en gameten en maakte deel uit van het onderzoekslabo dat de eerste humane embryonale stamcellijnen maakte in België.

Dit onderzoek resulteerde in drie publicaties als eerste auteur in internationaal gerenomeerde tijdschriften. Haar onderzoekswerk werd meermaals voorgesteld op nationale en internationale meetings.

Nele werkt sinds 2008 als wetenschapper voor het plantenveredelingsbedrijf SESVanderhave