

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

Ann MEULEMANS

'Mitochondrial disorders : a search for novel mutations and their pathogenic nature'

Op **maandag 8 oktober 2007** om **17uur** in auditorium **P. Brouwer** van de Faculteit Geneeskunde & Farmacie, Laarbeeklaan 103, 1090 Brussel

Situering van het proefschrift

Mitochondriale aandoeningen maken een belangrijk deel uit van de groep metabole ziekten. De frequentie wordt geschat op 1/5.000 geboortes. Het is echter niet eenvoudig om mitochondriale aandoeningen op te sporen omdat ze gekenmerkt worden door een breed spectrum van klinische symptomen gaande van een lichte spieraandoening tot verschillende orgaan-systemen die niet meer goed functioneren. Daarenboven zijn mitochondriën niet alleen afhankelijk van het nucleair DNA, maar hebben ze ook hun eigen mitochondriale DNA. Dit maakt het identificeren van het moleculaire defect soms erg moeilijk. Er zijn een hele reeks mutaties beschreven die meestal gepaard gaan met gelijkaardige symptomen, zoals de MELAS, NARP of MERRF mutaties. Wanneer een patiënt mogelijk een mitochondriale aandoening heeft en geen van de eerder beschreven mutaties aanwezig is, is een uitvoerig onderzoek nodig.

Dit proefschrift beschrijft de zoektocht naar verschillende nieuwe mutaties en de pathogeniciteit ervan. Technieken die hiervoor werden gebruikt zijn o.a. DGGE, complementatie studies, RFLP-PCR en single fiber PCR. Om de pathogeniciteit van een eerder beschreven nucleaire mutatie na te gaan werd er gebruik gemaakt van het gistmodel *Sacharromyces cerevisia*.

Tot slot werd de aerobe voorarmtest geïntroduceerd, een eenvoudige en niet invasieve diagnostische test die gebruikt kan worden bij het opsporen van mitochondriale aandoeningen.

Curriculum Vitae

Ann Meulemans wordt geboren op 19 januari 1980 in Genk. Tot haar 18de woont ze in Maasmechelen waar ze in het Instituut Maria-Opdracht haar diploma middelbare school, richting Latijn-Wiskunde-Wetenschappen behaalt in 1998. Daarna trekt ze naar Brussel om er aan de Vrije Universiteit Brussel Biomedische Wetenschappen te studeren. In haar laatste jaar doet ze stage in het Centrum voor Medische Genetica van het UZ Brussel. Met haar werk over de identificatie van de moleculaire, fysiologische en beeldvormende aspecten van patiënten verdacht van een mitochondriale aandoening studeert ze in 2002 met onderscheiding af als Master in de Biomedische Wetenschappen. Haar grote interesse in de mitochondriale aandoeningen zette haar er toe aan meteen een doctoraat te starten om zich zo verder te kunnen verdiepen in deze boeiende materie. Anno 2007, net 5 jaar later, stelt ze met trots haar thesis voor. Het werk is gebaseerd op 7 publicaties waarvan er 4 als eerste auteur reeds verschenen zijn in vooraanstaande tijdschriften, 1 als eerste auteur in press is, 1 nog in preparation is en 1 als co-auteur reeds gepubliceerd is. Sinds 1 juni 2007 werkt ze als verantwoordelijke van het labo Pediatrie van de ULB waardoor ze zeer nauw betrokken blijft met de metabole aandoeningen.