

In 2022 zijn er 8 UMD Catalyst grants toegekend. Hieronder kun je meer lezen over deze mooie projecten.

Wil je ook een Catalyst grant indienen? De deadline voor de volgende ronde is op 10 maart 2023 om 18:00. Een aanvraag indienen kan op [deze pagina](#).

Portefeuille Diagnostiek

'Morpholomics: the Imagestream as a read out to visualize aberrant cellular pathways in patients with genetic Variants of Unknown Significance'

drs. Irena Muffels en Prof. dr. Peter van Hasselt (UMCU), UMD-CG-2022-014

Nu genetische diagnostiek vaker wordt ingezet bij kinderen, worden als bijvangst soms genetische varianten van onbekende betekenis gevonden. Met gewone diagnostiek is het moeilijk om te onderscheiden of deze varianten onschuldig zijn of ziekteverwekkend. Hierdoor hebben deze kinderen geen diagnose of behandeling. In een gespecialiseerd laboratorium kan gekeken worden of de genetische variant ziekteverwekkend is, maar dit is tijdrovend en duur. In dit onderzoek maken we gebruik van de wetenschap dat genetische varianten de functie van algemene cellulaire processen kunnen verstoren om dit proces te versimpelen. We gebruiken hiervoor een innovatieve techniek, de Imagestream, die de functie van cellulaire processen heel precies kan meten door ze met een microscoop en een laser in beeld te brengen. We verwachten dat door het screenen van deze cellulaire processen, we makkelijker kunnen ontdekken wat er precies misgaat in de cel, waardoor we te kunnen achterhalen of een genetische variant ziekteverwekkend is.