

Stichting Longfibrose en Leukemie

Jaarverslag 2020

1. Algemeen

De akte van oprichting van de stichting Longfibrose en Leukemie is gedateerd op 20-07-2018.

De samenstelling van het bestuur is als volgt:

Marianne Vergouw: voorzitter

Leen Ouweneel: penningmeester

George Vermeulen: secretaris

In 2018 hebben we 2 vergaderingen belegd en in 2019 hebben we 4 vergaderingen belegd.

Op 11 maart 2019 is de ANBI-status toegekend met terugwerkende kracht naar 20-07-2018.

Er is ook een website opgericht: www.longfibrose-leukemie.nl

In 2020 is er 1 vergadering belegd.

2. Fondsenwerving en vermogensbeheer

- sponsoractiviteiten: In 2020 zijn er door de Corona-uitbraak geen sponsoractiviteiten georganiseerd.

- giften en donaties; de opbrengsten hiervan kunt u zien in het Financieel overzicht 2020.

3. Verwezenlijking doelstelling

Het onderzoek dat de stichting wil subsidiëren is genaamd 'Nieuwe genetische afwijkingen bij telomeerziekten' en wordt geleid door Dr. J.M.H. Verkerk, moleculair bioloog aan het Erasmus MC Rotterdam.

Voor dit onderzoek is reeds een familie geïdentificeerd met longfibrose en hematologische afwijkingen. In deze familie zijn 9 patiënten aanwezig met longfibrose en/of het myelodysplastisch syndroom (MDS) of acute leukemie.

Er is een grote kans om in deze familie een nieuwe genetische afwijking te vinden omdat:

- DNA beschikbaar is van 7 of meer patiënten
- Genetische data van niet-aangedane familieleden kan worden toegevoegd
- De combinatie longfibrose en MDS/leukemie zeer zeldzaam is

Het onderzoek bestaat tot nu toe uit 2 fasen. De kosten van de eerste fase worden volledig gedekt door een subsidie van het Pendersfonds van de Longfibrose patiëntenvereniging.

In fase 1 zal lichaamsmateriaal afgenomen worden bij ongeveer 20 participanten, het DNA zal worden geïsoleerd, de telomeerlengtes en de telomerase activiteit zal worden bepaald en WES/Sanger sequencing zal worden gedaan.

In fase 2 van het onderzoek zullen array analyses worden uitgevoerd, RNA worden geïsoleerd en RNA-expressie experimenten/RNA sequencing worden gedaan.

De kosten van onderzoeksfase 2 zullen worden gefinancierd uit het batig saldo. Verwachting is dat het saldo toereikend is.

Stand van zaken onderzoek

In 2019 en 2020 zijn bloed en huidbiopten afgenomen bij ongeveer 20 familieleden. Telomeerlengte is bij de participanten in bloed bepaald met twee verschillende methodes. Hierbij werd gezien dat de zieke familieleden allemaal (zeer) korte telomeren hebben. Tevens is Sanger sequencing uitgevoerd om op zoek te gaan naar de oorzakelijke genetische afwijking in deze familie. Hierbij is een mogelijk ziekteveroorzakende verandering gevonden in een gen dat waarschijnlijk betrokken is bij het telomerasecomplex. Verder onderzoek (o.a. in de vorm van RNA-expressie experimenten) zijn nodig om meer te weten te komen over de gevonden verandering en of deze verandering werkelijk de oorzaak is van de telomeerziekte in deze familie.