

Stichting longfibrose en leukemie

Beleidsplan 2022 aangevuld met Fase 3

Definitief vastgesteld in de bestuursvergadering van 26 februari 2022

www.longfibrose-leukemie.nl

1. Inleiding

De stichting is in 2018 opgericht met als doel het vinden van genetische afwijkingen van de combinatie longfibrose en leukemie en het mogelijk maken van meer onderzoek in het algemeen van de combinatie longfibrose en leukemie.

Uit onderzoek is gebleken dat patiënten met een longfibrose in combinatie met leukemie vaak zeer korte telomeren hebben. Telomeren zijn stukjes DNA die aan de uiteinden van alle chromosomen liggen en die het erfelijk materiaal beschermen. Ziekten waarbij telomeren worden gevonden die niet goed functioneren of te kort zijn, worden telomeerziekten genoemd. Veel is nog onbekend over deze ziekten en behandeling gericht op de oorzaak staat nog in de kinderschoenen.

De stichting hoopt door het subsidiëren van onderzoek een bijdrage te kunnen leveren aan meer kennis over de erfelijkheid en oorzaak van de ziekten. Tevens hoopt het een bijdrage te leveren aan een eerdere diagnose en behandeling in de toekomst.

2. Onderzoek

In eerste instantie zal het medisch wetenschappelijk onderzoek zich richten op het vinden van nieuwe erfelijke afwijkingen die telomeerziekten veroorzaken. Het eerste onderzoek dat de stichting wil subsidiëren is genaamd 'Nieuwe genetische defecten bij telomeropathieën' 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 nieuw genetisch defect 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 3 fasen.

Fase 1 van het onderzoek

In 2019 en 2020 zijn bloed en huidbiopten afgenomen bij ongeveer 20 leden van familie 1. 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. Deze fase van het onderzoek is gesubsidieerd door het Pendersfond van de longfibrosepatiëntenorganisatie.

Fase 2 van het onderzoek

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. Door middel van RNA sequencing kunnen genetische defecten worden gevonden, die met DNA analyse alleen, niet kunnen worden geïdentificeerd. Ook kan door middel van RNA sequencing onderzocht worden wat voor effect een genetisch defect op DNA niveau heeft op het RNA, en kunnen betrokken pathways worden geïdentificeerd. Hiernaast zullen array analyses worden uitgevoerd om de aanwezigheid van chromosomale abnormaliteiten te onderzoeken.

Fase 3 van het onderzoek (vanaf 2022)

In deze fase van het onderzoek wordt er gezocht naar meer patiënten/families met longfibrose en/of een hematologische ziekte met hierbij een afwijking in het gen waarbij in fase 1 een afwijking is gevonden. Dit geeft namelijk meer bewijs dat de gevonden genetische verandering in fase 1 ook werkelijk de oorzaak is van de longfibrose en leukemie in familie 1. Hiervoor zal zowel nationaal als internationaal met verschillende ziekenhuizen en onderzoeksinstellingen worden samengewerkt. Met behulp van sequencing zullen veranderingen in het gen gezocht worden. In geïdentificeerde patiënten/families zullen telomeerlengtes worden bepaald en gen/eiwitexpressie analyses worden gedaan.

Door de uitbraak van het COVID-19 virus in 2020 heeft het onderzoek enige vertraging opgelopen. De verwachting is dat fase 1 midden 2022 is afgerond, fase 2 eind 2023 en fase 3 eind 2024.

3. Werving financiën

Het uit 3 leden bestaande bestuur van de stichting heeft zich ten doel gesteld om geldmiddelen te werven voor het faciliteren van het onderzoek.

Voor de financiering zal steun worden gezocht bij:

- Particulieren in de vorm van donaties, legaten, etc.
- Organisatie van sponsoracties.

De ANBI-status is in 2018 toegekend.

De stichting heeft de navolgende bankrekeningen geopend:

Bestuurrekening: **NL45ABNA0835910830**

Bestuur Spaarrekening: **NL92ABNA0835910857**

De stichting is ingeschreven onder **KvK nr 72207558**.

Meer informatie is te vinden op **www.longfibrose-leukemie.nl**