

Stichting Longfibrose en Leukemie

Jaarverslag 2022

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

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 2021 is er 1 vergadering belegd.

2. Fondsenwerving en vermogensbeheer

- sponsoractiviteiten: In 2022 is er weer een sponsorwandeltocht geweest, nadat we door de coronaproblemen 2 jaar geen sponsoractiviteit konden organiseren.

- giften en donaties; de opbrengsten hiervan kunt u zien in het Financieel overzicht 2022.

3. Verwezenlijking doelstelling

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

Dit onderzoek bestaat tot nu toe uit 3 fasen.

In fase 1 is onderzoek gedaan in een familie met 9 patiënten met longfibrose en/of het myelodysplastisch syndroom (MDS) of acute leukemie (familie 1). Samples (bloed en huidbiopten) werden bij ongeveer 20 participanten uit deze familie afgenomen. 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.

In fase 2 wordt verder onderzoek gedaan om meer te weten te komen over de gevonden verandering en of deze verandering werkelijk de oorzaak is van de telomeerziekte in familie 1. Dit zal worden onderzocht d.m.v. RNA-expressie analyses, RNA sequencing en array analyses. De RNA-expressie en array analyses zijn reeds uitgevoerd. Fase 2 loopt van midden 2021 t/m eind 2023.

In fase 3 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 onderzoeksinstituten 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. Met deze fase is gestart in 2022 en loopt tot eind 2024.

De kosten van onderzoeksfase 2 en 3 zijn gefinancierd door Stichting longfibrose en leukemie.