

# **Stichting longfibrose en leukemie**

## **Beleidsplan 2024**

**Definitief vastgesteld in de bestuursvergadering van 16-03-2024**

**[www.longfibrose-leukemie.nl](http://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 richtte het medisch wetenschappelijk onderzoek zich op het vinden van nieuwe erfelijke afwijkingen die telomeerziekten veroorzaken. Het eerste onderzoek dat de stichting heeft gesubsidieerd, is genaamd 'Nieuwe genetische defecten bij telomeropathieën' en wordt geleid door Dr. J.M.H. Verkerk, moleculair bioloog aan het Erasmus MC Rotterdam. Dit onderzoek bestaat uit 3 fasen. Fase 1 en fase 2 zijn reeds afgerond. Fase 3, waarin naar meer patiënten/families met longfibrose/leukemie en een ZCCHC8 variant wordt gezocht, loopt tot eind 2024. De resultaten van deze onderzoeksfasen (tot nu toe) staan beschreven in het artikel 'A new variant in the ZCCHC8 gene: diverse clinical phenotypes and expression in the lung' dat tot stand is gekomen in samenwerking met het ILD expertisecentrum van het St. Antonius Ziekenhuis. De volledige referentie van dit artikel is: Groen K, van der Vis JJ, van Batenburg AA, Kazemier KM, de Bruijn MJW, Stadhouders R, Arp P, Verkerk AJMH, Schoemaker AE, de Bie CI, Massink MPG, van Beek FT, Grutters JC, Vergouw LJM, van Moorsel CHM. A new variant in the ZCCHC8 gene: diverse clinical phenotypes and expression in the lung. ERJ Open Research Jan 2023, 00487-2023; DOI: 10.1183/23120541.00487-2023.

Fase 4 zal van start gaan vanaf 1 februari 2024 in het ILD expertisecentrum in het St. Antonius Ziekenhuis. Dit is een vervolg op het onderzoek dat in het Erasmus MC is uitgevoerd. In fase 4 wordt in kaart gebracht wat er op celniveau gebeurt met het TERC-proces in ZCCHC8 mutatie dragers. Daarnaast wordt er een celmodel opgezet o.b.v. fibroblastkweken van ZCCHC8 mutatie dragers (en evt. andere telomeer-gerelateerde gen mutatie dragers) met het doel om betrouwbare medicatietesten op uit te kunnen voeren. Indien dit model betrouwbaar blijkt dan willen we in een volgend stadium onderzoeken welk effect PAPD5-remmers (en mogelijk andere kansrijke medicatie) hebben bij ZCCHC8 mutatie dragers. Deze fase loopt tot augustus 2025.

### 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](http://www.longfibrose-leukemie.nl)**