

Stichting Longfibrose en Leukemie

Jaarverslag 2023

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 2023 zijn er 2 vergaderingen belegd.

2. Fondsenwerving en vermogensbeheer

- sponsoractiviteiten: Ook in 2023 is er weer een sponsorwandeltocht geweest.

- giften en donaties; de opbrengsten hiervan kunt u zien in het Financieel overzicht 2023.

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 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. Deze fase van het onderzoek werd gesubsidieerd door het Pendersfond van de longfibrosepatiëntenorganisatie.

In fase 2 werd 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 liep 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 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. Met deze fase is gestart in 2022 en 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.

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