

# **Stichting longfibrose en leukemie**

## **Beleidsplan 2025**

**Definitief vastgesteld in de bestuursvergadering van 08-02-2025**

[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

### Afgerond onderzoek

Vanaf 2019 t/m 2024 heeft de stichting Longfibrose en Leukemie het wetenschappelijke onderzoek met de naam 'Nieuwe genetische afwijkingen bij telomeerziektes' gesubsidieerd. Dit onderzoek vond plaats in het Erasmus MC in Rotterdam onder leiding van Dr. Annemieke Verkerk in samenwerking met hetILD expertisecentrum van het St. Antonius Ziekenhuis in Nieuwegein. Het onderzoek bestond uit 3 fasen. Het doel van fase 1 was om de genetische oorzaak van de longfibrose te vinden in een familie waarbij longfibrose en/of leukemie bij 9 mensen voorkwam. In fase 2 werd op celniveau verder onderzoek gedaan om meer bewijs te verzamelen dat de gevonden genetische afwijking ook werkelijk ziekte veroorzakend is. Het doel van fase 3 was om meer patiënten met longfibrose te vinden die een genetische afwijking in het ZCCHC8 gen dragen. Het onderzoek uit de 3 fasen hebben er aan bijgedragen dat de ziekte-veroorzakende genetische afwijking in de familie uit fase 1 is gevonden. Daarnaast weten we door dit onderzoek dat genetische afwijkingen in het ZCCHC8 gen vaker voorkomen bij patiënten met telomeerziektes, zoals longfibrose, leukemie en leverfibrose, en dat het daarom belangrijk is dat dit gen bij patiënten met familiale longfibrose ook in de klinische praktijk wordt onderzocht. De resultaten van dit onderzoek staan beschreven in het artikel 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 Res. 2024 Feb 19;10(1):00487-2023. doi: 10.1183/23120541.00487-2023. PMID: 38375433; PMCID: PMC10875464.

### Lopend onderzoek

Begin 2024 heeft de stichting Longfibrose en Leukemie een subsidie toegekend aan het onderzoek genaamd 'Moleculaire mechanismes en het testen van potentiële medicatie bij telomeerziektes'. Deze subsidie loopt officieel tot september 2025. Het onderzoek wordt uitgevoerd in hetILD centrum van het St. Antonius Ziekenhuis in Nieuwegein. Het doel van dit onderzoek is om beter in kaart brengen wat er precies op celniveau gebeurt met het TERC-proces (een belangrijk proces dat, wanneer verstoord, kan leiden tot telomeerziektes) in ZCCHC8 mutatie dragers. Hiernaast is het doel om een bijdrage te leveren aan het opzetten van een celmodel o.b.v. fibroblastkweken van ZCCHC8 mutatie dragers, waar in een later stadium betrouwbare medicatietesten op uitgevoerd kunnen worden. In overleg met de stichting Longfibrose en Leukemie is dit onderzoek een deel geworden van een groter onderzoek dat uitgevoerd wordt in hetILD centrum van het St. Antonius Ziekenhuis, waarbij er geprobeerd wordt om een betrouwbaar celmodel te verkrijgen van fibroblasten waarbij verschillende genen die met longfibrose te maken hebben zijn gemuteerd. Dit is een langer lopend onderzoek dat naar verwachting een aantal jaren zal duren. Tijdens dit onderzoek zal ook worden gekeken welke invloed de genetische afwijkingen in de verschillende genen hebben op het TERC-proces. Omdat dit een langer lopend en uitgebreid onderzoek is, is besloten om een deel van de subsidie die bestemd was voor het onderzoek 'Moleculaire mechanismes en het testen van potentiële medicatie bij telomeerziektes' te besteden aan het onderzoek genaamd 'Genetische anticipatie bij telomeerziektes'. Dit onderzoek richt zich op het in kaart brengen van anticipatie (eerder optreden van ziekte in de volgende generatie) bij families met longfibrose. Hierbij zal er naar patronen in de mate van anticipatie worden

gezocht en zal worden onderzocht of dit afhankelijk is van gen, het geslacht of de leeftijd van conceptie. Dit kan leiden tot het verbeteren van genetische counseling en kan meer inzicht geven welke familieleden op welke leeftijd klinisch te screenen wanneer ze geen klachten hebben.

De onderzoeken 'Moleculaire mechanismes en het testen van potentiële medicatie bij telomeerziektes' en 'Genetische anticipatie bij telomeerziektes' zullen in 2025 doorlopen.

Vanuit de stichting Longfibrose en Leukemie zijn er genoeg financiële middelen om ook in 2025 een bijdrage aan (het vervolg van deze) onderzoeken te kunnen leveren.

### 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)**