

Stichting Longfibrose en Leukemie

Jaarverslag 2024

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 2024 zijn er 2 vergaderingen belegd.

2. Fondsenwerving en vermogensbeheer

- sponsoractiviteiten: In 2024 is er geen sponsorwandeltocht geweest. Na overleg heeft het Bestuur besloten de sponsorwandeltocht te verplaatsen naar de lente. Waarschijnlijk kunnen er dan meer personen aanwezig zijn.

- giften en donaties; de opbrengsten hiervan kunt u zien in het Financieel overzicht 2024.

3. Verwezenlijking doelstelling

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 het ILD 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. Voor dit onderzoek werd bij ongeveer 20 deelnemers bloed en huidbiopten afgenomen. Hierbij werd gezien dat de zieke familieleden allemaal (zeer) korte telomeren hadden. Tevens werd Sanger sequencing uitgevoerd. Deze fase heeft bijgedragen aan het vinden van een genetische afwijking in het ZCCHC8 gen in deze familie.

In fase 2 werd op celniveau verder onderzoek gedaan om meer bewijs te verzamelen dat de gevonden genetische afwijking ook werkelijk ziekte veroorzakend is. Dit werd gedaan d.m.v. RNA-expressie analyses, RNA sequencing en array analyses. Deze analyses hebben er toe geleid dat met meer zekerheid kon worden gesteld dat de gevonden genetische afwijking 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. Dit geeft namelijk meer bewijs dat de gevonden genetische afwijking in fase 1 ook werkelijk ziekte-veroorzakend is. Deze fase heeft er toe geleid dat er 3 andere families met longfibrose zijn gevonden waarbij een genetische afwijking in het ZCCHC8 gen waarschijnlijk de oorzaak was van de ziekte in deze families.

Concluderend heeft dit onderzoek 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 de verschillende fases en van verder onderzoek dat is uitgevoerd door onderzoekers in hetILD expertisecentrum van het St. Antonius Ziekenhuis staan beschreven in een artikel dat in het internationale tijdschrift ERJ Open Research is gepubliceerd.

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 Res. 2024 Feb 19;10(1):00487-2023. doi: 10.1183/23120541.00487-2023. PMID: 38375433; PMCID: PMC10875464.

Fase 1 van dit onderzoek werd gesubsidieerd door het Pendersfond van de longfibrosepatiëntenorganisatie. Fase 2 en 3 werden gefinancierd door Stichting longfibrose en Leukemie.

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 bij te dragen 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 lopen. 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 onderzoek wordt, 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.