

Niet-medicijn Studie Longfibrose

Onderzoek naar verloop van ziekte en verbetering van zorg

Titel van het onderzoek

Familieonderzoek bij longfibrose

Korte samenvatting

Familiare longfibrose (FPF) kan worden veroorzaakt door een mutatie (= afwijking in het erfelijk materiaal) in een gen die belangrijk is voor het goed functioneren van telomeren (= uiteinden van chromosomen). Deze 'telomeer-gerelateerde' mutaties kunnen naast longfibrose, ook andere telomeerziektes veroorzaken (zoals leverfibrose en sommige bloedziektes).

Een ouder die een telomeer-gerelateerde mutatie draagt, kan naast de mutatie ook kortere telomeren aan zijn kinderen doorgeven. Hierdoor is het mogelijk dat een kind van iemand met een telomeer-gerelateerde mutatie op een jongere leeftijd ziek wordt dan de ouder. Ook is het mogelijk dat het kind een andere soort ziekte-uiting heeft dan de ouder. Dit fenomeen wordt ook wel genetische anticipatie genoemd.

Tot op heden is helaas niet te voorspellen wie ziek zal worden, op welke leeftijd en wat voor soort klachten zich gaan ontwikkelen. Dit onderzoek geeft hier meer inzicht in.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is om meer te weten te komen over genetische anticipatie bij longfibrose. Wij willen onderzoeken of genetische anticipatie voorkomt, hoe vaak, bij wie, welke ziekten daarbij voorkomen en of dit afhankelijk is van het gen waarin de mutatie zich bevindt.

Methode

Voor dit onderzoek zijn we de ziektegeschiedenis van ongeveer 100 families met genetische longfibrose o.b.v. een telomeer-gerelateerde mutatie aan het analyseren.

Belang voor patiënten en hun familieleden

Wij willen er voor zorgen dat familieleden uit een familie waarin longfibrose voorkomt beter voorgelicht kunnen worden over het risico op het krijgen van longfibrose of een andere telomeerziekte. Daarnaast willen wij de adviezen verbeteren m.b.t. wanneer te starten met het screeningsprogramma en voor welke ziekten daarbij gescreend zou moeten worden.

Wie voert het onderzoek uit

- St Antonius Ziekenhuis Nieuwegein in samenwerking met het Universitair Medisch Centrum Utrecht.
- Dr. L.J.M. Vergouw en Dr. C. van Moorsel

Mede mogelijk gemaakt door de longfibrose patiëntenvereniging

Status van het onderzoek

- Start: Begin 2024
- Huidige status: Dataverzameling, begin analysefase
- Afronding onderzoek verwacht in: 2026

Deelname

Wij willen graag alle families met longfibrose o.b.v. een telomeer-gerelateerde mutatie in Nederland in kaart brengen. Uw familie kan meedoen met dit onderzoek als:

- er in uw familie een telomeer-gerelateerde mutatie is ontdekt én,
- u en uw familie nog niet bekend zijn bij de longgeneeskunde van het Sint Antonius Ziekenhuis of de klinische genetica van het UMC Utrecht.

Als u mee wilt doen, dan kunt u mailen naar: longfibrose@antoniuziekenhuis.nl ovv onderzoek anticipatie

Publicaties en resultaten

De resultaten zullen waarschijnlijk in 2026 worden gepresenteerd

Link naar website expertisecentrum voor meer informatie

[Onderzoek naar longfibrose | St. Antonius Ziekenhuis](#)

(Informatie bijgewerkt op 13-6-2025)