

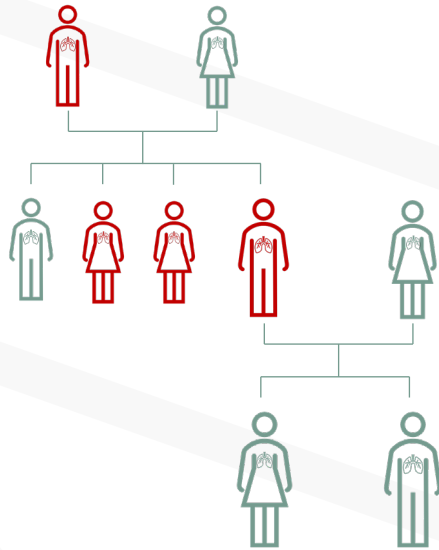
# Genetische risicostatificatie voor familiale longfibrose

Promotor: Prof. Dr. Wim Wuyts

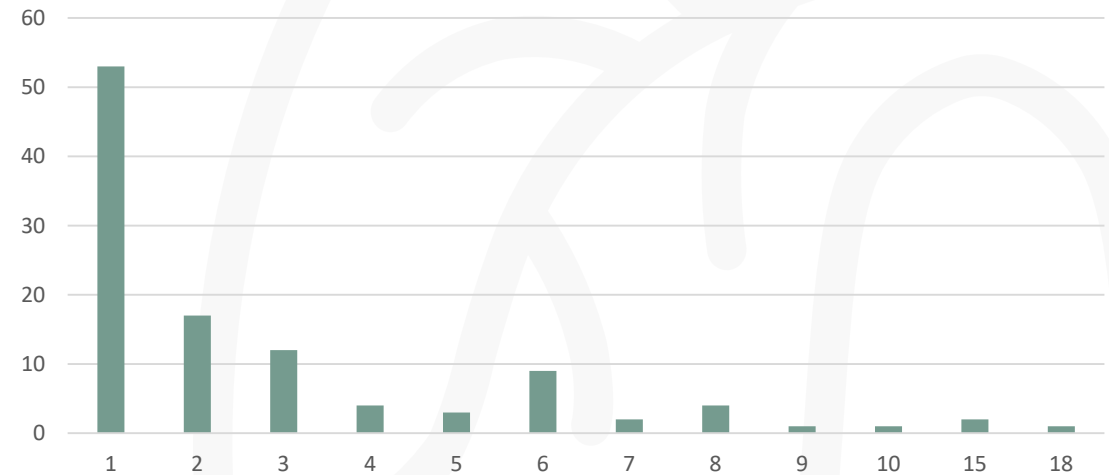
Co-promotoren: Prof. Dr. Sascha Vermeer – Prof. Isabelle Cleynen

# UZ Leuven – familiale longfibrose (FPF) cohorte

109 families (133 patiënten + 188 (eerstegraads)verwanten = 321)



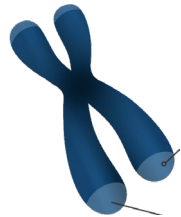
Aantal individuen per familie



Genetisch onderzoek



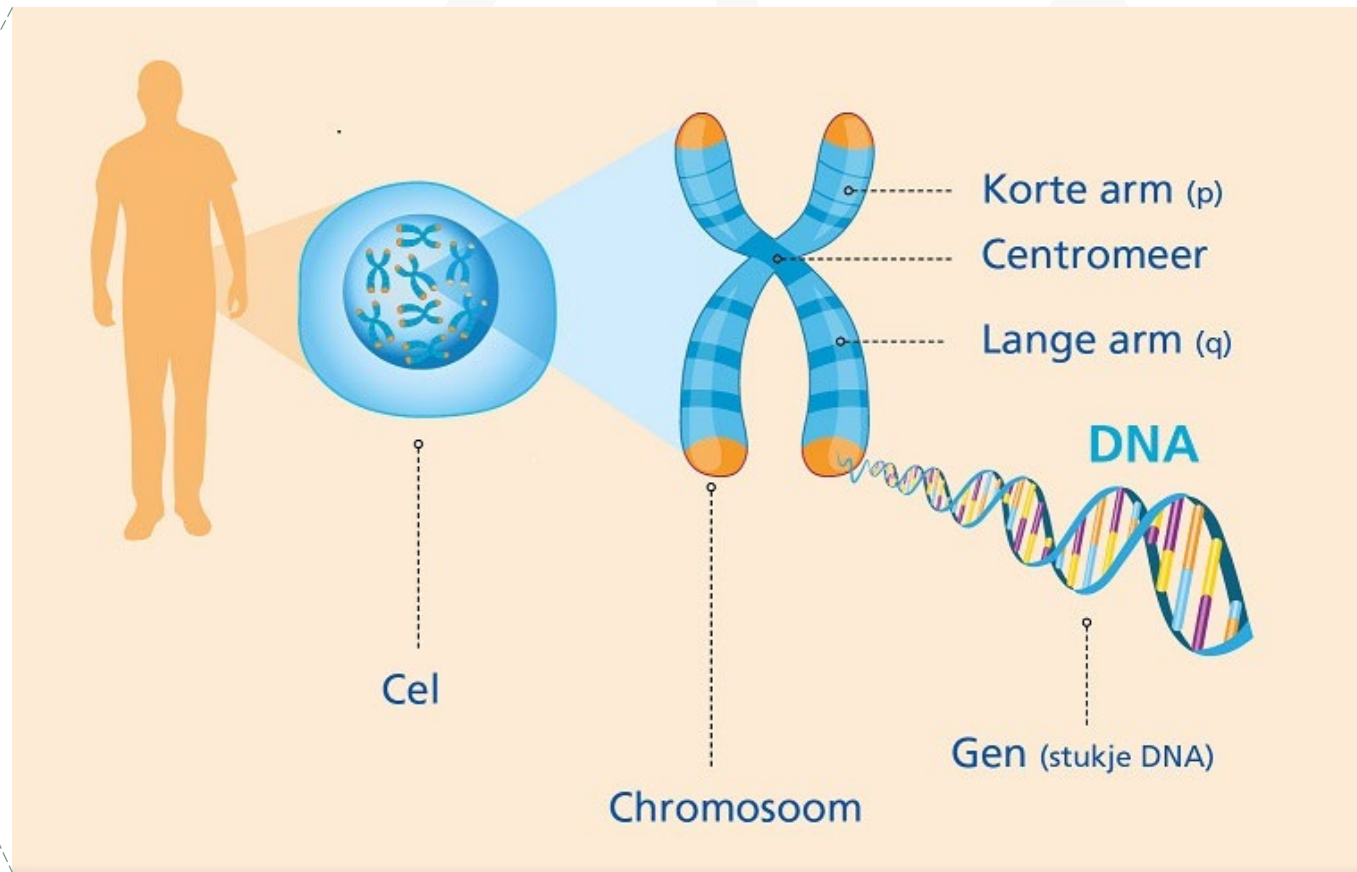
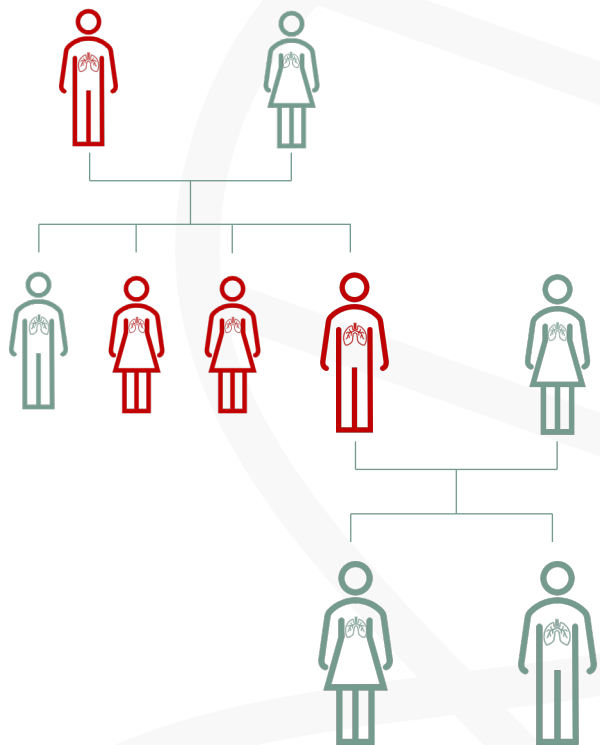
CT scan & longfunctie



Telomeerlengte bepaling

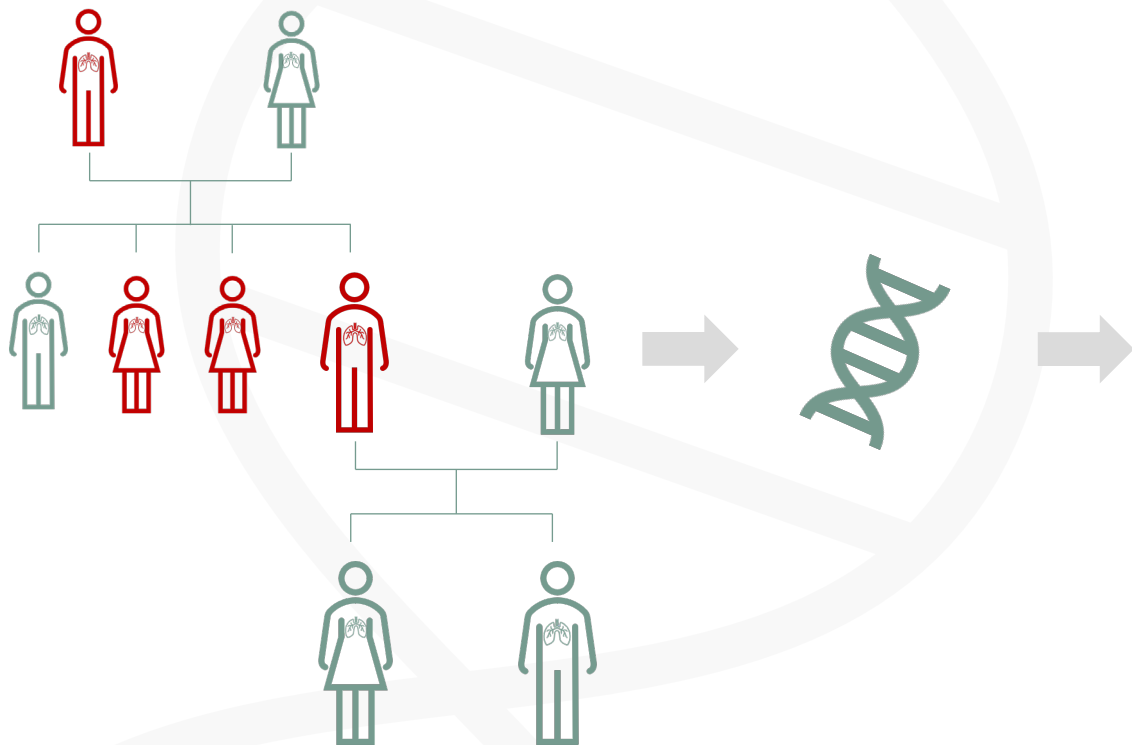
Genetisch onderzoek naar zeldzame erfelijke varianten

*Polygenetische  
risicoscores*



Genetisch onderzoek naar zeldzame erfelijke varianten

*Polygenetische risicoscores*

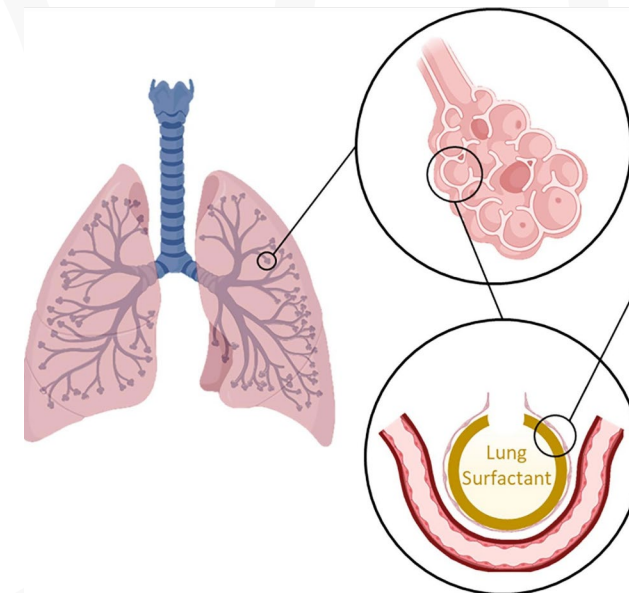
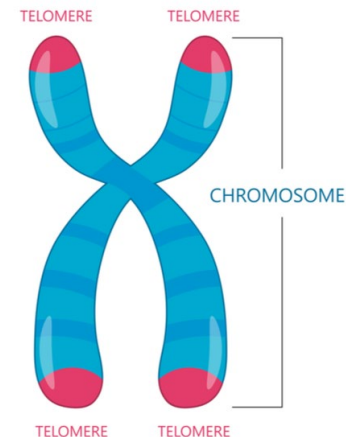


### Telomeer-gerelateerde genen

(*TERT, TERC, RTEL1, PARN, DKC1, NAF1, TINF2*)

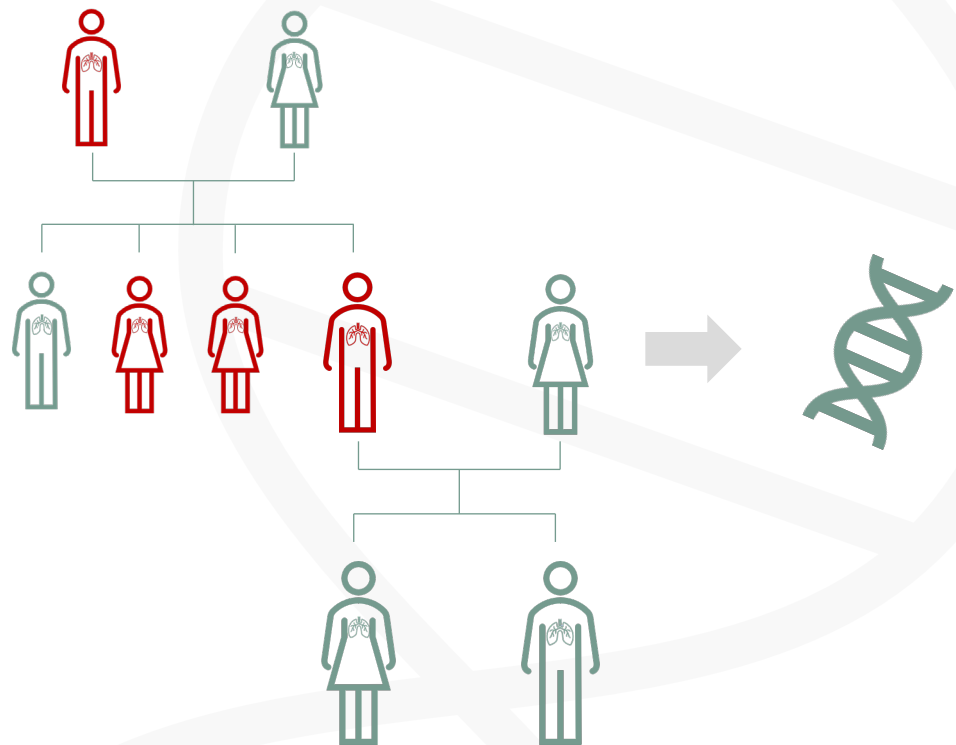
### Surfactant-gerelateerde genen

(*SFTPA2, SFTPC, ABCA3*)



Genetisch onderzoek naar zeldzame erfelijke varianten

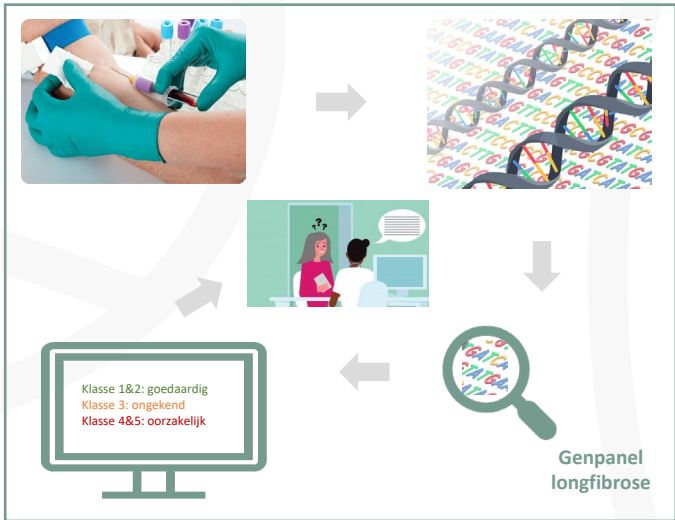
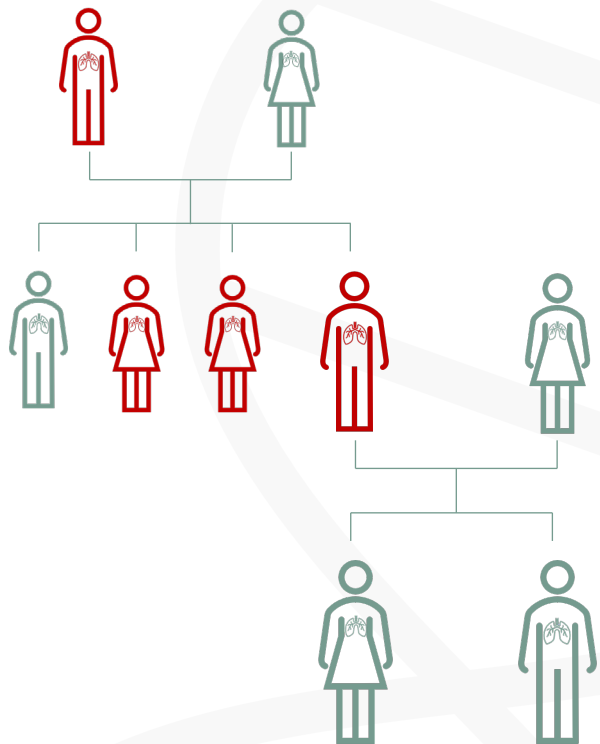
Polygenetische risicoscores



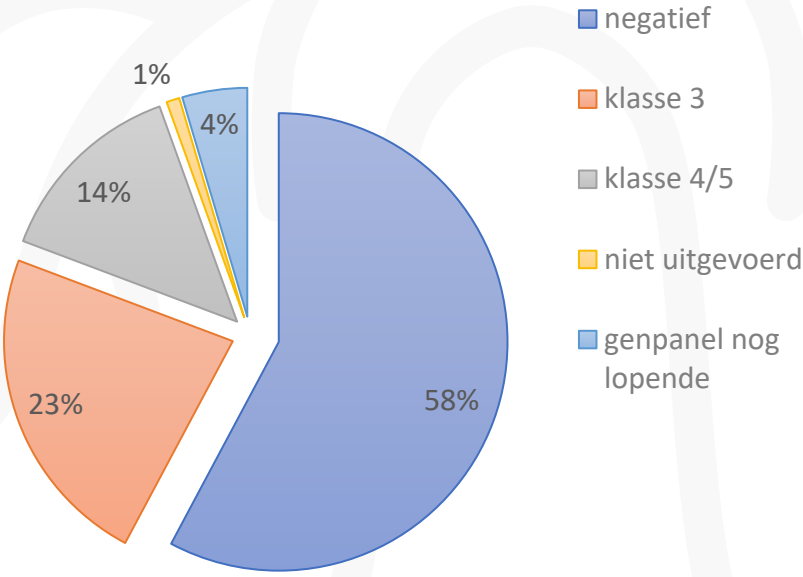
Genpanel  
longfibrose

# Genetisch onderzoek naar zeldzame erfelijke varianten

# Polygenetische risicoscores



## Leuven FPF cohorte (109 families)

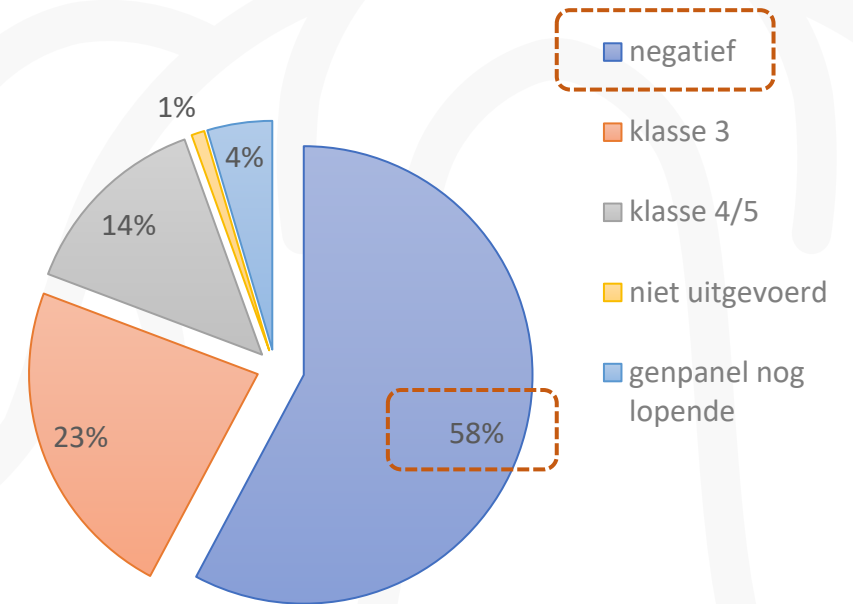
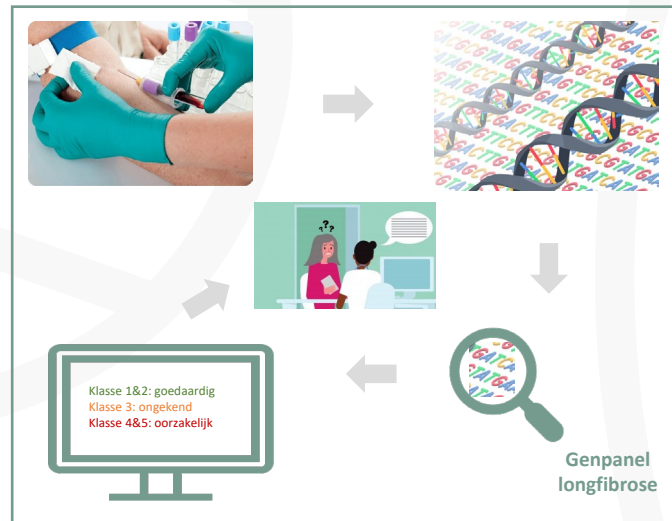
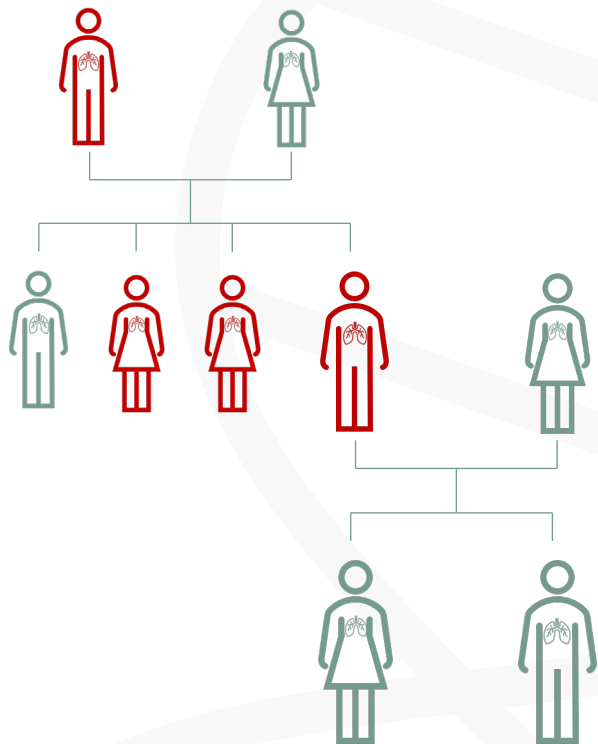


# Genetisch onderzoek naar zeldzame erfelijke varianten

*Polygenetische risicoscores*

Deel 1: op zoek naar (ongekende) zeldzame erfelijke varianten

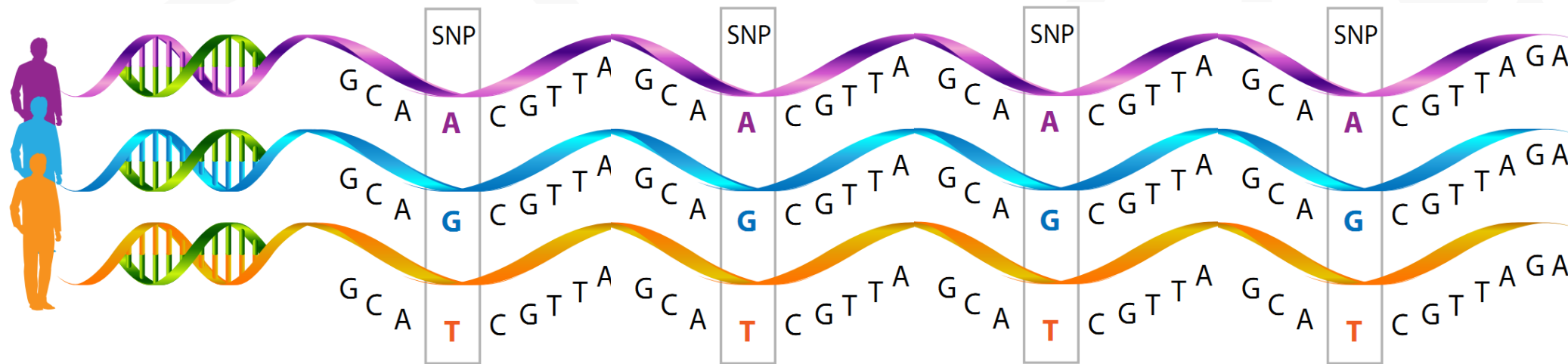
Leuven FPF cohorte (109 families)



Volledige genetische code (exoom-analyse / genoom-analyse)

Zeldzame erfelijke varianten

## Polygenetische risicoscores: wat is de rol van meer frequente varianten?



Persoonlijke risicoscore



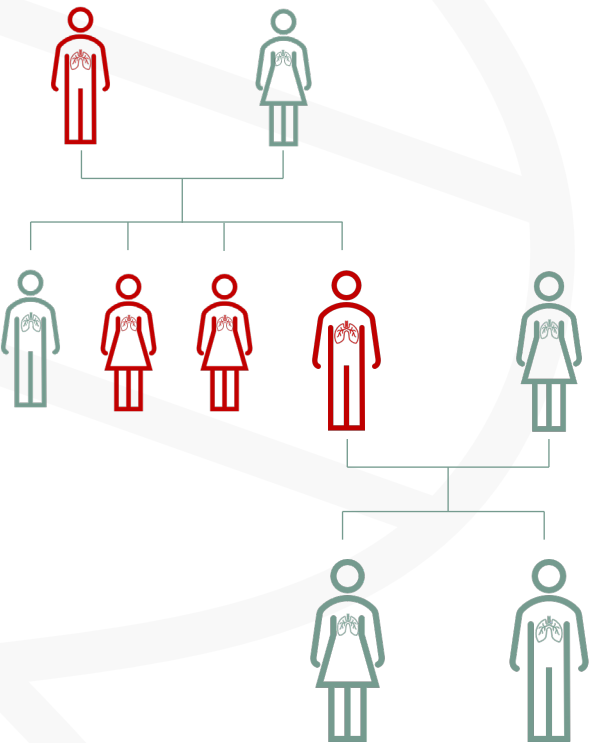
Zeldzame erfelijke varianten

# Polygenetische risicoscores: wat is de rol van meer frequente varianten?

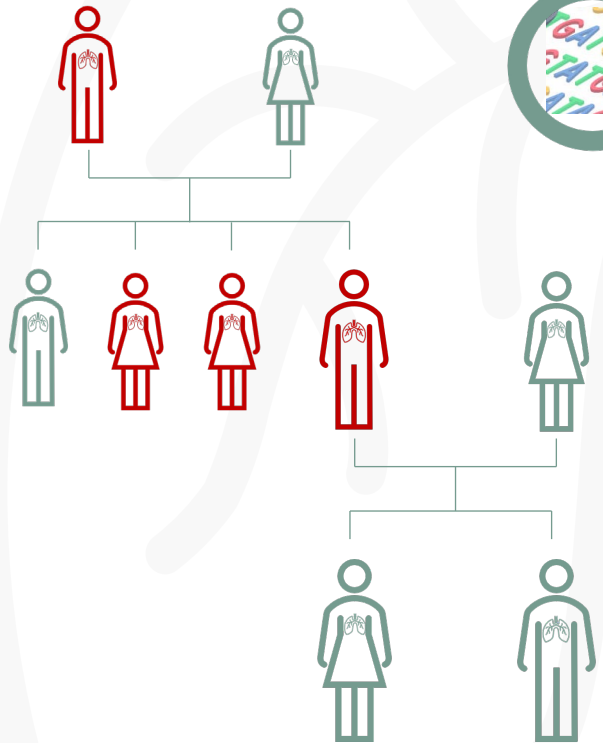
Deel 2: op zoek naar de bijdrage van frequente erfelijke varianten



Genpanel longfibrose / exoomanalyse  
↓  
negatief



Genpanel longfibrose / exoomanalyse  
↓  
variant



**Polygenetische risicoscore (groep 1) > polygenetische risicoscore (groep 2)?**

## UZ Leuven – familiale longfibrose (FPF) cohorte

109 families (133 patiënten + 188 (eerstegraads)verwanten = 321)

