



**Samenvatting van het proefschrift**  
Noortje Festen

*"Shared genetic background of inflammatory diseases of the bowel"*

**Promotiedatum:** 6 april 2011  
**Universiteit:** Rijksuniversiteit Groningen

**Promotores:**  
Prof. dr. C. Wijmenga  
Prof. dr. J.H. Kleibeuker

**Co-promotor:**  
Dr. R.K. Weersma

De ziekte van Crohn en Colitis ulcerosa zijn chronische inflammatoire darmziekten (Inflammatory Bowel Disease, in de Engelstalige literatuur afgekort tot IBD). De prevalentie van IBD in de westerse landen is 100-200 per 100.000 inwoners. Coeliakie, of glutenintolerantie is ook een chronische ontstekingsziekte van de darm die voorkomt bij ongeveer 1 op de 100 mensen in de Westerse wereld. Coeliakie ontstaat door een ontstekingsreactie van de darm op gluten, een eiwit dat aanwezig is in tarwe, rogge en gerst. IBD ontstaat waarschijnlijk door een gedysreguleerde inflammatoire respons tegen de commensale microflora van de darm. De ziekte van Crohn, colitis ulcerosa en coeliakie zijn allen complexe ziekten, hetgeen betekent dat zowel omgevingsfactoren zoals roken en hygiëne, als genetische factoren een rol spelen in de kans op ziekte. Om meer inzicht te krijgen in de pathogenese van IBD en coeliakie is onderzoek naar de genetische risicofactoren voor deze ziekten van groot belang.

In dit proefschrift wordt een onderzoek beschreven naar de genetische factoren die betrokken zijn bij IBD en coeliakie en de overlap in genetische risicofactoren tussen deze ziekten. Met behulp van een kandidaatgenstudie hebben we nieuwe risicogenen voor colitis ulcerosa geïdentificeerd. Met een screen naar varianten in genen van het aangeboren immuunsysteem hebben we nieuwe risicogenen voor Crohn en colitis ulcerosa ontdekt en hebben we ontdekt dat er overlap bestond tussen de risicogenen voor IBD en die voor coeliakie. In een grote meta-analyse van genoom-brede associatie data van de ziekte van Crohn en coeliakie werden nog twee nieuwe gedeelde risicogenen voor deze ziekten ontdekt: TAGAP en REL/PUS10. In het laatste deel van het onderzoek hebben we ons gericht op het uitbreiden van dit onderzoek naar meerdere ziekten en meerdere populaties, omdat kennis van de overlap van complexe ziekten ons begrip van het ziektemechanisme van de verschillende ziekten zal verbeteren. ◀