

Mate van progressie in USH2A-gerelateerde netvliesdegeneratie

Gepubliceerd: 26-04-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Rapporteren van het natuurlijk beloop van netvliesdegeneratie in patiënten met biallelische mutaties in het USH2A gen. Identificeren van sensitieve structurele en functionele uitkomstmaten voor gebruik in toekomstige multicenter klinische trials in...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Binnenoor- en VIIIe hersenzenuwaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON46590

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

RUSH2A

Aandoening

- Binnenoor- en VIIIe hersenzenuwaandoeningen
- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen

Synoniemen aandoening

Netvliesdystrofie, retinitis pigmentosa

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Jaeb Center For Health Research

Overige ondersteuning: Foundation Fighting Blindness USA

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Natural history, Retinitis Pigmentosa, USH2A, Usher syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Gezichtsveld gevoeligheid gemeten middels statische perimetrie, best gecorrigeerde visus, gemiddelde retinale gevoeligheid gemeten middels fundus-guided microperimetrie, *ellipsoid zone* oppervlakte gemeten middels spectral-domain optische coherentietomografie, netvliesfunctie gemeten middels full-field electroretinografie amplitudes en timing in respons op staaf en kegel specifieke stimuli.

Secundaire uitkomstmaten

Gehoorgefunctie, patiëntgerapporteerde uitkomsten

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Usher syndroom is een van de belangrijkste oorzaken van autosomaal recessieve doofblindheid. Usher syndroom bestaat uit drie types, gebaseerd op de ernst en het ontstaan van gehoorsverlies. Het meest gemuteerde gen in patiënten met Usher syndroom type 2 is USH2A. USH2A mutaties kunnen tevens retinitis pigmentosa (RP) zonder congenitaal gehoorsverlies veroorzaken. Omdat nieuwe behandelingen voor USH2A-gerelateerde netvliesdegeneratie ontwikkeld worden, is begrip van het natuurlijk beloop van ziekteprogressie van USH2A-gerelateerde netvliesdegeneratie noodzakelijk. Data van natuurlijk beloop van patiënten met Usher syndroom type 2 is beperkt beschikbaar. Natuurlijk beloop studies van patiënten met USH2A mutaties zijn nodig om de ontwikkeling van uitkomstmaten voor klinische trials te bespoedigen. Sensitieve, objectieve uitkomstmaten van netvliesdegeneratie zal ontwikkeling van behandeling voor Usher syndroom patiënten zeer bespoedigen. Er wordt verwacht dat deze benaderingen gezamenlijk een impact zullen hebben op begrip van USH2A gerelateerde netvliesdegeneratie, ontwikkeling van experimentele behandeling protocollen, en

onderzoeken/vaststellen van hun effectiviteit.

Doel van het onderzoek

Rapporteren van het natuurlijk beloop van netvliesdegeneratie in patiënten met biallelische mutaties in het USH2A gen. Identificeren van sensitieve structurele en functionele uitkomstmaten voor gebruik in toekomstige multicenter klinische trials in USH2A gerelateerde netvliesdegeneratie. Identificeren van goedgedefinieerde subpopulaties voor toekomstige klinische trials betreffende experimentele behandelingen voor USH2A gerelateerde netvliesdegeneratie.

Onderzoeksopzet

Deze studie is opgezet als een multicenter, longitudinale, prospectieve natuurlijk beloop studie. Een tweede cohort van ogen met ernstigere visusbeperking zal slechts worden opgenomen in een cross-sectionele baseline studie.

Inschatting van belasting en risico

Wij anticiperen dat de studiepopulatie representatief zal zijn voor de populatie van patiënten met biallelische mutaties in het USH2A gen, inclusief diegenen onder de leeftijd van 18 jaar. Biallelische mutaties in het USH2A gen kunnen individuen beïnvloeden in de eerste of tweede decade van het leven. Daarom is het dringend noodzakelijk dat kinderen geïnccludeerd worden in deze natuurlijk beloop studie, om het natuurlijk beloop van netvliesdegeneratie in patiënten met USH2A mutaties adequaat te karakteriseren.

Deelnemers profiteren niet van deze studie, risico's worden verwaarloosbaar geacht, procedures zijn non-invasief en kosten 3 tot 6 uur extra tijd van patiënt (en ouder) per visite, één visite per jaar. Er wordt op geanticipeerd dat patiënten met USH2A gerelateerde netvliesdegeneratie in te toekomst zullen profiteren van nieuw ontwikkelde therapeutische strategieën.

Contactpersonen

Publiek

Jaeb Center For Health Research

Amberly Drive, suite 350 15310
Tampa FL33647

US

Wetenschappelijk

Jaeb Center For Health Research

Amberly Drive, suite 350 15310

Tampa FL33647

US

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

2.2.1 Studie inclusiecriteria

1. De deelnemer dient de toestemmingsverklaring te willen en kunnen ondertekenen.
2. De deelnemer dient beschikbaar te zijn voor alle bezoeken over de gehele 48 maanden.
3. De deelnemer dient 8 jaar of ouder te zijn.
4. De deelnemer dient ten minste 2 pathogene of waarschijnlijk pathogene mutaties in het USH2A gen te hebben, aangegeven door een klinisch gecertificeerd lab.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

2.2.2 Studie exclusiecriteria

1. De deelnemer heeft mutaties die autosomaal dominant RP of X-gebonden RP veroorzaken,

of de deelnemer heeft biallele mutaties die autosomaal recessief RP of andere retinale dystrofieën veroorzaken.

2. De deelnemer gaat meedoen aan een onderzoek naar experimentele behandelmethoden tijdens deze studie.

3. De deelnemer heeft een behandelgeschiedenis die het netvlies heeft kunnen beïnvloeden.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 01-08-2018

Aantal proefpersonen: 25

Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Generieke naam: Octopus 900 Pro

Registratie: Geregistreerd voor gebruik zoals toegepast in onderzoek

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 26-04-2018

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 14-04-2021

Soort: Amendement

Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	03-05-2021
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL62954.091.17