

Slechtziendheid door erfelijke opticopathieën: Wat zijn de genetische oorzaken en klinische kenmerken?

Gepubliceerd: 31-03-2022 Laatste bijgewerkt: 06-04-2024

Het doel van deze studie is om de genetische oorzaken te identificeren die ten grondslag liggen aan erfelijke opticopathieën en om genotype-fenotype correlaties vast te stellen. Dit zal leiden tot betrouwbaardere prognosevoorspellingen, betere...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON56244

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

CONNIT

Aandoening

- Overige aandoening
- Oogaandoeningen, congenitaal
- Oogaandoeningen, congenitaal (excl. glaucoom)

Synoniemen aandoening

Erfelijke oogzenuw aandoeningen

Aandoening

oogzenuw aandoeningen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Stichting Bartimeus

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Elektrofysiologie, Genetica, Opticusatrofie, Slechtiendheid

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Identificatie van pathologische genetische varianten in bekende ziekte-geassocieerde genen of nieuwe ziekte-geassocieerde genen in erfelijke opticopathiën. Klinische karakterisering van erfelijke opticopathiën.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Erfelijke opticopathiën zijn een groep zeldzame genetische ziekten die worden gekenmerkt door het verlies van het gezichtsvermogen in de vroege levensjaren. Er is weinig bekend over de onderliggende genetische mechanismen en de klinische kenmerken van deze ziekten. Hoewel er regelmatig nieuwe mutaties worden gerapporteerd, bij een grote groep patiënten de onderliggende genetische veranderingen nog niet kunnen worden gedetecteerd met standaard diagnostische panels vanwege onduidelijke genetische variaties in bekende ziekte-geassocieerde genen of mutaties in tot dusver onbekende ziekte-geassocieerde genen. Uitgebreidere genetische analyses zijn nodig voor het opsporen van deze mutaties in bekende ziekte genen en voor het identificeren van potentiële nieuwe ziekte-geassocieerde genen. Omdat ook relatief weinig bekend is over genotype-fenotype correlaties bij erfelijke opticopathiën, is een beter begrip van deze correlaties ook nodig.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om de genetische oorzaken te identificeren die ten

grondslag liggen aan erfelijke opticopathieën en om genotype-fenotype correlaties vast te stellen. Dit zal leiden tot betrouwbaardere prognosevoorspellingen, betere genetische counseling en hopelijk een basis vormen voor therapeutische benaderingen in de toekomst.

Onderzoeksopzet

Moleculair genetisch en retrospectief klinisch onderzoek.

Inschatting van belasting en risico

Enkele proefpersonen van deze studie zijn minderjarigen en/of wilsonbekwame personen. Er zijn verwaarloosbare risico's voor de proefpersonen. Het retrospectief verzamelen van data houdt geen risico in voor de deelnemers en alleen in geselecteerde gevallen zal eenmalige bloedafname worden uitgevoerd, wat wordt beschouwd als een procedure met een laag risico.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

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

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Klinische diagnose of verdenking van erfelijke opticopathie op basis van fundus onderzoek, ondersteund door aanvullende onderzoeken zoals optische coherentie tomografie, perimetrie of visueel opgewekte potentialen
- Geen onderliggende mutatie gevonden met standaard diagnostische panels waarin de meest voorkomende ziekte gerelateerde genen voor erfelijke opticopathieën worden nagekeken (In het tweede deel van de studie, waar we ons richten op secundaire doelen, zullen we ook proefpersonen includeren met HON met een bekende mutatie)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënten met optische atrofie met een andere bekende etiologie dan erfelijke opticopathieën, zoals:

- Vasculair (bijv. Arterieel en niet-arterieel ischemisch opticopathieën)
- Compressie (bijv. Secundair aan papiloedeem, tumor, botgroei, Graves orbitopathie, chiasmale compressie, disc drusen, verhoogde intraoculaire druk)
- Ontsteking (bijv. Systemische lupus erythematoses, ziekte van Behcet, sarcoïdose, demyelinisatie (MS))
- Infectieus
- Traumatische optische neuropathie
- Metabool (bijv. Diabetes mellitus)
- Neoplastisch
- Straling optische neuropathie
- Toxisch en nutritioneel (bijv. Medicijnen zoals ethambutol, amiodaron, antiretrovirale geneesmiddelen; alcohol, vitaminetekorten). Bij sommige toxische optische neuropathieën kunnen toxische agentia neuropathie versnellen in een gevoelige oogzenuw met een onderliggende genetische aandoening. Selectieve gevallen waarbij de initiële diagnose toxische optische neuropathie

is, maar klinische kenmerken een onderliggende erfelijke opticopathie suggereren, zullen ook in het onderzoek geïnccludeerd worden.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 07-10-2022

Aantal proefpersonen: 70

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 31-03-2022

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

Goedgekeurd WMO

Datum: 22-08-2023

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: MEC Academisch Medisch Centrum (Amsterdam)

Kamer G4-214

Postbus 22660

1100 DD Amsterdam

020 566 7389

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	NL77704.018.21