

Genetische achtergronden van leeftijdsgebonden maculadegeneratie in de regio Noord-Limburg

Gepubliceerd: 23-01-2007 Laatste bijgewerkt: 20-05-2024

In een groep patiënten met droge leeftijdsgebonden maculadegeneratie (LMD) uit de regio Noord-Limburg en omstreken onderzoeken of er een associatie is met de R142W mutatie in het RDS gen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie oog NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON29903

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

LMD

Aandoening

- Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie oog NEG

Synoniemen aandoening

droge leeftijdsgebonden maculadegeneratie / degeneratie van de gele vlek

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: fonds afdeling oogheelkunde

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetisch, leeftijdsgebonden maculadegeneratie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Verschil in genetisch profiel (aan- of afwezigheid mutatie) tussen patiënten en controlepersonen.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De droge of atrofische vorm van leeftijdsgebonden maculadegeneratie (LMD) vertoont veel overeenkomsten met centrale areolaire chorioidea dystrofie (CACD). Dit is een autosomaal dominant erfelijke vorm van juveniele maculadegeneratie, die in de regio Noord-Limburg vrijwel uitsluitend wordt gevonden in associatie met een R142W mutatie in het RDS gen. Op grond van een eerdere analyse van een kleine groep LMD patiënten op het vóórkomen van de R142W variant hebben wij het sterke vermoeden dat een significant deel van de patiënten met droge LMD in deze regio de R142W variant draagt.

Doel van het onderzoek

In een groep patiënten met droge leeftijdsgebonden maculadegeneratie (LMD) uit de regio Noord-Limburg en omstreken onderzoeken of er een associatie is met de R142W mutatie in het RDS gen.

Onderzoekopzet

Mutatiescreening in 2 groepen: één groep van 100 patiënten met droge LMD en één groep mensen van 75 of ouder zonder oogklachten.

Inschatting van belasting en risico

Voor het onderzoek wordt eenmalig bloed afgenomen d.m.v. venapunctie. Hierbij

wordt gebruik gemaakt van het *Vacutainer* systeem.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Philips van Leydenlaan 15
6500 HB Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Philips van Leydenlaan 15
6500 HB Nijmegen
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

droge leeftijdsgebonden maculadegeneratie
afkomstig uit regio Noord-Limburg

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

niet afkomstig uit regio Noord-Limburg

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-09-2006
Aantal proefpersonen:	200
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Soort:	Eerste indiening
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	NL13327.091.06