

Drusen bij patienten van 50 jaar en ouder met hereditair angio oedeem.

Gepubliceerd: 05-03-2010 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Wat is de bijdrage van polymorfismen in het C1-remmer gen in de ontwikkeling van leeftijdsgebonden macula degeneratie?

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON32467

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Drusen bij HAE patienten

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen
- Bindweefselaandoeningen (excl. congenitaal)

Synoniemen aandoening

Drusen, retinale afvaldeposities EN/OF leeftijdsgebonden macula degeneratie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W,NWO

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: C1-remmer, drusen, hereditair angio oedeem, leeftijdsgebonden maculadegeneratie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De prevalentie van drusen en/of leeftijdsgebonden macula degeneratie bij patiënten met hereditair angio oedeem.

Secundaire uitkomstmaten

Welke variaties in het C1-remmer gen drusen en/of leeftijdsgebonden macula degeneratie veroorzaken.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De C1-remmer speelt een cruciale rol bij de regulering van de klassieke route in de complement cascade. Verschillende polymorfismen in het C1-remmer gen zijn geassocieerd met hereditair angio edeem. Hetzelfde gen zou ook een associatie hebben met leeftijdsgebonden macula degeneratie. Een follow-up studie liet deze associatie echter niet zien. Om te kijken welke bijdrage polymorfismen in het C1-remmer gen leveren aan leeftijdsgebonden macula degeneratie willen we patiënten met hereditair angio oedeem nakijken op tekenen van leeftijdsgebonden macula degeneratie.

Doel van het onderzoek

Wat is de bijdrage van polymorfismen in het C1-remmer gen in de ontwikkeling van leeftijdsgebonden macula degeneratie?

Onderzoekopzet

Cohort studie van 15 patiënten met hereditair angio oedeem. Het hele onderzoek beslaat 1,5 tot 2 uur per proefpersoon.

De proefpersoon krijgt voor het bezoek aan de kliniek een vragenlijst opgestuurd over rook- en eetgewoonten, medische voorgeschiedenis,

medicijngebruik en familievoorgeschiedenis, welke ze meenemen tijdens het bezoek aan de kliniek.

Tijdens het bezoek aan de kliniek wordt de visus getest, krijgt de proefpersoon een oogheelkundig onderzoek en worden hun pupillen wijdgedruppeld met 1.0% tropicamide en 2,5% phenylephrine.

20 minuten na pupildilatatie wordt er een venapunctie verricht tbv DNA onderzoek en worden er fundus kleurenfoto's, OCT en een fluorescentie angiogram gemaakt.

Inschatting van belasting en risico

Naast de vragenlijst, ondergaat de patient een minimale invasieve ingreep bestaande uit een venapunctie en fluorescentie angiogram. Samen met fundus kleurenfoto's en een OCT zal het een totaalduur van 1,5-2 uur omvatten.

Er mogen geen directe voordelen of risico's van dit onderzoek verwacht worden.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Philips van Leydenlaan 15
6525 EX Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Philips van Leydenlaan 15
6525 EX 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)

Patienten met hereditair angio oedeem van 50 jaar en ouder

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

retinale pathologie, anders dan drusen en/of leeftijdsgebonden macula degeneratie.

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: 01-08-2010

Aantal proefpersonen: 15

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 05-03-2010
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	NL30542.091.09