

Lange-termijn klinische follow-up studie van patiënten en families met choroideremie voor toekomstige clinical trials

Gepubliceerd: 28-05-2013 Laatste bijgewerkt: 24-04-2024

Lange-termijn klinische follow-up gegevens verzamelen en complementeren van patiënten en families met choroideremie. We hopen de inzichten in het klinisch beloop van deze aandoening te verbeteren.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Oogaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38958

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Follow-up choroideremie

Aandoening

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

Synoniemen aandoening

CHM, Choroideremie, tapetochoroidale dystrofie (TCD)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: UitZicht

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Choroideremie, follow-up

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De relatie onderzoeken tussen genotype en fenotype (klinische symptomen) van choroideremie patiënten. De klinische symptomen van iedere patiënt worden onderzocht gedurende een regulier oogheelkundig onderzoek op de afdeling Oogheelkunde van het Academisch Medisch Centrum.

Het klinisch beloop wordt onderzocht aan de hand van de gezichtsscherpte, fundoscopia, fundusfotografie, fundus autofluorescentie (FAF), spectraal-domain optical coherence tomography (SD-OCT) en gezichtsveldonderzoeken in het verleden en het heden.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomstmaten zijn het klachtenbeloop en de subjectieve mate van beperkingen in de algemene dagelijkse levensverrichtingen. Deze uitkomstmaten worden getest middels een vragenlijst. Punten die de vragenlijst omvat zijn subjectieve nachtblindheid, kleurzienstoornissen, fotofobie, gezichtsveldbeperking.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Tapetoretinale Dystrofie (TRD) is de verzamelnaam voor een klinisch en genetisch heterogene groep van erfelijke retinale aandoeningen. Tot deze groep

behoort ook choroideremie (tapetochoroidale dystrofie: TCD). Dit is een degeneratie van de choriocapillaris, het retinaal pigment epitheel en de fotoreceptoren in het oog. Mede dankzij het verzamelen en zorgvuldig klinisch karakteriseren van de bekende choroideremie families uit het *Delleman archief* van het Nederlands Herseninstituut werd in 1994 in Nijmegen het CHM gen ontdekt, dat codeert voor het Rab escort eiwit-1 (REP1). Dit is tot op heden het enige gen dat geassocieerd is met choroideremie. Toekomstige en huidige therapieën, zoals gentherapie, zijn gericht op het voorkómen of beperken van schade aan fotoreceptoren en zullen dus op jonge leeftijd moeten worden toegepast. Gentherapie is op het moment de meest veelbelovende behandelingsoptie voor een aantal ongeneeslijke erfelijke oogaandoeningen, zoals Retinitis Pigmentosa (RP) en Stargardt*s disease (STGD). In dit project willen we klinische follow-up gegevens verzamelen en complementeren voor choroideremie, waarvoor al op kleine schaal gentherapie toegepast wordt in Groot-Brittannië. Therapeutisch proof-of-principle voor gentherapie in de muis werd geleverd en in het najaar van 2011 is reeds gestart met een toxiciteitsbepaling van gentherapie in een kleine groep van choroideremie patiënten.

Doel van het onderzoek

Lange-termijn klinische follow-up gegevens verzamelen en complementeren van patiënten en families met choroideremie. We hopen de inzichten in het klinisch beloop van deze aandoening te verbeteren.

Onderzoeksopzet

Longitudinale observationele studie.

Inschatting van belasting en risico

Aan het onderzoek zijn geen noemenswaardige risico*s verbonden voor deelnemers, daar geen invasieve technieken of medicijnen worden toegepast. Deelnemers worden gevraagd een vragenlijst in te vullen en komen eenmaal naar het AMC voor onderzoeken.

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

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patiënten die gediagnosticeerd zijn met choroideremie op grond van oogheelkundig onderzoek door een oogarts en (vaak) bevestigd door DNA-onderzoek. Patiënten worden geïncludeerd wanneer zij van het mannelijke geslacht zijn, 18 jaar of ouder zijn en in staat zijn tot het begrijpen en ondertekenen van het informed consent.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Er zijn bij deze studie geen exclusie criteria.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 17-07-2013

Aantal proefpersonen: 50

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 28-05-2013

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

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

CCMO

ID

NL44347.018.13