

Inventarisatie van personen die drager zijn van een LHON (m.03460G>A, m.11778G>A of m.14484T>C) mutatie in het mitochondriële DNA.

Gepubliceerd: 23-04-2015 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

Het doel van deze studie betreft het op gestandaardiseerde wijze in kaart brengen van het fenotype van dragers met bekende LHON mutaties, Hierbij willen wij het natuurlijk beloop van de personen met LHON mutaties in beeld brengen door de patiënten...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON40998

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Inventarisatie van personen die drager zijn van een LHON mutatie.

Aandoening

- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen
- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

ziekte van Leber

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: nvt;valt onder poliklinische controles die toch zouden plaatsvinden

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: blindheid, LHON, mitochondrieel DNA

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De Newcastle Mitochondrial Disease Scales is een goede maat voor ziekte-ernst die ook in de tijd kan worden vervolgd om progressie van ziekte te meten.

Secundaire uitkomstmaten

voorspellers voor vermindering visus

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

LHON staat voor Leber's Hereditaire Opticus Neuropathie. Een mitochondriële aandoening, waarbij patiënten blind kunnen worden voor hun vijftigste levensjaar. Mitochondriële dysfunctie kan worden veroorzaakt door een defect in het oxidatieve fosforyleringssysteem (OXPHOS). De 3 bekende LHON mutaties (m.11778G>A, m.14484T>C en de m.03460G>A) in het mitochondriële DNA, leiden bij ongeveer 50% van de mannen en 10% van de vrouwen tot verminderde visus/blindheid. Een klein gedeelte ontwikkelt een uitgebreider beeld met neurologische klachten waaronder klachten van de spieren en cardiale problemen, het zogenaamde LHON+. Met dit onderzoek willen we mensen met een LHON mutatie volledig in kaart brengen, door zowel patiënten als familieleden van patiënten (dragers) op te roepen voor een onderzoek. Doel is om naast de oogheelkundige klachten eventuele klachten van andere organen op te sporen.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie betreft het op gestandaardiseerde wijze in kaart brengen van het fenotype van dragers met bekende LHON mutaties, Hierbij willen wij het natuurlijk beloop van de personen met LHON mutaties in beeld brengen door de patiënten meerdere malen op eenzelfde gestandaardiseerde manier te onderzoeken. Daarnaast willen wij enkele orgaansystemen gedetailleerd in beeld brengen. We willen zo inzicht krijgen in factoren die bijdragen aan het wel of

niet ontstaan van visus- of andere klachten bij dragers van een LHON mutatie.

Onderzoeksopzet

Het betreft een cohort studie, waarbij alle mensen met een LHON mutatie tijdens een bezoek aan onze polikliniek in kaart worden gebracht met behulp van de Newcastle Mitochondrial Disease Adult Scale (NMDAS)⁶ en de Newcastle Pediatric Mitochondrial Disease Scale (NPMDS)⁷. Dit onderzoek zullen we na 1, 2 en 4 jaar herhalen. Daarnaast zal uitgebreid oogheelkundig onderzoek plaatsvinden.

Inschatting van belasting en risico

De patiënten worden gevraagd om één dagdeel naar de polikliniek komen. Hier wordt de Newcastle Mitochondrial Disease Adult Scale of de Newcastle Pediatric Mitochondrial Disease Scale afgenomen, dit zal ongeveer 45 minuten in beslag nemen. Daarnaast vindt een oogheelkundig onderzoek plaats, dit zal ongeveer 1 uur in beslag nemen. Deze polibezoeken worden herhaald na 1, 2 en 4 jaar. De patiënten worden verzocht thuis enkele vragenlijsten in te vullen.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

geert Grooteplein 10
Nijmegen 6500 HB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

geert Grooteplein 10
Nijmegen 6500 HB
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

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Alle patiënten met een op DNA niveau bewezen LHON mutatie. Alle familieleden in de maternale lijn van een patiënt met een op DNA niveau bewezen LHON mutatie.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen LHON mutation

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 07-12-2015

Aantal proefpersonen: 60
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 23-04-2015
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	NL50855.091.14