

Oogheekkundige beeldvorming bij RVCL

Gepubliceerd: 09-03-2015 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

Het doel van het onderzoek is het in kaart brengen van (vroeg) optredende veranderingen in het netvlies bij patiënten met RVCL. Mogelijk kunnen eventuele netvliesafwijkingen al zichtbaar zijn voordat iemand hier klachten van krijgt. Met de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON42291

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Ophthalmic imaging in RVCL

Aandoening

- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen
- Centraal zenuwstelsel vaataandoeningen

Synoniemen aandoening

Retinale Vasculopathie met Cerebrale Leukodystrofie, RVCL

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Afdelingsfonds project BRIGHTER studie

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Optical coherence tomography, Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie, RVCL

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Verschillen tussen oogheelkundige (met name retinale) afwijkingen tussen patiënten en controlepersonen.

Secundaire uitkomstmaten

-

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Retinale Vasculopathie met Cerebrale Leukodystrofie (RVCL) een zeldzame ziekte die kan leiden tot (ernstige) slechtziendheid en neurologische verschijnselen zoals migraine en het Raynaud fenomeen. Sommige patiënten hebben klachten van vergeetachtigheid en gedragsveranderingen. Daarnaast kunnen bloedarmoede en (lichte) stoornissen van de lever- en nierfunctie optreden. Enkele jaren geleden is het voor RVCL verantwoordelijke gen TREX1 ontdekt. Een verandering in dit gen leidt tot de ziekte. Op dit moment zijn er wereldwijd 11 families bekend met RVCL, waaronder 3 Nederlandse families. Er bestaat nog geen geneesmiddel tegen deze ziekte.

Tot op heden zijn er geen artikelen gepubliceerd betreffende beeldvorming middels Optical Coherence Tomography (OCT). Middels dit onderzoek is het mogelijk in een vroeg stadium afwijkingen in de lagen van de retina te detecteren. Dit onderzoek wordt veelvuldig gebruikt bij maculaire aandoeningen als maculadegeneratie. Ook bij neurodegeneratieve afwijkingen als de ziekte van Alzheimer worden afwijkingen gezien in enkele lagen van de retina op de OCT-scan. Mogelijk zou OCT-scan een bijdrage kunnen leveren in het vinden van een 'biomarker' voor RVCL.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is het in kaart brengen van (vroeg) optredende veranderingen in het netvlies bij patiënten met RVCL. Mogelijk kunnen eventuele netvliesafwijkingen al zichtbaar zijn voordat iemand hier klachten van krijgt. Met de bevindingen van dit onderzoek hopen we meer inzicht in het verloop van de ziekte te krijgen. Daarnaast zou dit onderzoek kunnen helpen bij het vaststellen in welke fase de ziekte zich op een bepaald moment bevindt. Om de ogen van patiënten met RVCL te kunnen vergelijken met de ogen van gezonde

mensen zijn we ook op zoek naar mensen die geen drager zijn van de ziekte.

Onderzoeksopzet

De onderzoeken zullen plaatsvinden in het Leiden Universitair Medisch Centrum (LUMC). Elke deelnemer zal voorafgaand aan het onderzoek worden gevraagd een informed consentformulier te ondertekenen. Een vragenlijst zal worden afgenomen betreffende oogheelkundige klachten, neurologische klachten, relevante voorgeschiedenis, cardiovasculaire risicofactoren, medicatie en familieanamnese. Oogheelkundig onderzoek inclusief visusmeting, intraoculaire oogdrukmeting, spleetlamponderzoek, fundoscopia, fundusfotografie (Spectralis, Heidelberg Engineering) en OCT (Spectralis, Heidelberg Engineering). Algemeen oogheelkundig onderzoek zal worden verricht in alle proefpersonen, bestaande uit: - Visustest - Intraoculaire drukmeting - Spleetlamponderzoek - Fundoscopia - Fundusfotografie - OCT-scan Voor beoordeling van de retina is mydriasis geïndiceerd. De deelnemers zullen mydriatica (tropicamide 0.5% oogdruppels en fenylefrine hydrochloride 5% oogdruppels) toegediend krijgen. Deze dienen ongeveer 15- 20 minuten in te werken alvorens de benodigde pupilverwijding wordt bereikt en fundoscopia en fundusfotografie kan worden verricht. Deze oogdruppels zijn gemiddeld na 5 tot 8 uur uitgewerkt. In totaal zullen deze onderzoeken ongeveer 1.5 uur in beslag nemen. De fundusfoto's zullen worden beoordeeld volgens de classificatie van diabetische retinopathie. De opnames van de OCT-scan zal worden beoordeeld conform de classificatie van leeftijdsgebonden maculadegeneratie.

Inschatting van belasting en risico

De mydriatica kunnen de visus tijdelijk voor 5 tot 8 uur enigermate verminderen en fotofobie geven. Dit herstelt zich restloos.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
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 bij wie middels DNA-onderzoek RVCL is aangetoond of bij wie een hoge verdenking op RVCL is gezien het klinisch beeld in combinatie met afwijkingen op MRI-onderzoek.

Patienten dienen bereid te zijn om te worden geïnformeerd over de onderzoeksresultaten en (klinische) diagnose.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Direct familielid van patiënten met RVCL die niet willen weten of hij/zij mutatie drager van deze ziekte is. Leeftijdsgebonden Macula Dystrofie (LMD); Diabetes Mellitus; Macula dystrofieën; Oogtraumata; Glaucoom

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 gestart
(Verwachte) startdatum:	11-06-2015
Aantal proefpersonen:	60
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	09-03-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
	metc-ldd@lumc.nl

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

NL51446.058.14