

Visuele Functie bij Albinisme: de bijdrage van de verschillende oculaire afwijkingen en pigmentatie.

Gepubliceerd: 25-08-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

1. Het onderzoeken van het effect van de verschillende oogheelkundige afwijkingen op de visuele functie. 2. Het onderzoeken van de precieze relatie tussen oculair pigment en de ontwikkeling van afwijkingen van het visuele systeem.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON42506

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

ViFA

Aandoening

- Oogaandoeningen, congenitaal
- Pigmentatiestoornissen

Synoniemen aandoening

Albinisme, Gebrek aan pigment van alleen de ogen of van de ogen, haren en huid

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: ODAS Stichting; Landelijke Stichting voor Blinden en Slechtzienden (LSBS); Vereniging Bartiméus Sonneheerdt

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Albinisme, Misrouting, Opticopathie, Visus

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De aanwezigheid en ernst van opticopathie bij patiënten met albinisme met relatief goede en relatief slechte visus, i.e. minder dan 0.3 logMAR en meer dan 0.8 logMAR, respectievelijk.

Secundaire uitkomstmaten

Het verschil in klinisch en elektrofysiologisch profiel tussen patiënten met albinisme met een relatief slechte en een relatief goede visus.

Het verschil in klinisch en elektrofysiologisch profiel tussen patiënten met albinisme, FHONDA en ICN.

Het klinisch profiel bestaat uit de visus, refractie, strabismus, stereopsis, amblyopie, nystagmus, fotofobie, irisdiafanie en de kenmerken van de macula en nervus opticus. Het elektrofysiologisch profiel bestaat uit een gedetailleerde analyse van het VEP-misrouting en het VEP-opticopathie (patroon VEP).

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Bij albinisme is sprake van een pigmentstoornis. Het gebrek aan hoeveelheid pigment kan beperkt zijn tot de ogen (oculair albinisme), maar ook huid en haar kunnen betrokken zijn (oculocutane albinisme). Oogheelkundige afwijkingen die bij albinisme voorkomen zijn nystagmus, irisdiafanie, fovea hypoplasie, afwijkingen van de nervus opticus en misrouting, i.e. een abnormale projectie van de visuele input in het brein. Albinisme is een stationaire aandoening, waarbij sprake is van een verminderde visus. Gemiddeld hebben patiënten met albinisme een visus van 0.7 logMAR tot 1.0 logMAR (0.2 -0.1 Snellen). (Summers,

1996) De klinische presentatie van albinisme is echter divers. Er zijn patiënten met albinisme bekend met een redelijk goede visus. De relatieve bijdrage van de verschillende oogheelkundige afwijkingen aan de visuele functie is onbekend. Om dit te onderzoeken zullen wij de kenmerken van patiënten met albinisme met een relatief goede visus vergelijken met patiënten met een relatief slechte visus.

Eerder werd verondersteld dat de oogheelkundige afwijkingen veroorzaakt werden door het gebrek aan pigment. Recent is echter FHONDA ontdekt: Foveal Hypoplasia Optic Nerve Decussation defects and Anterior segments dysgenesis. Deze aandoening heeft vergelijkbare oogheelkundige kenmerken, maar een normale hoeveelheid pigment. Alle patiënten met FHONDA hebben een zeer slechte visus. Dit maakt de voorgaande hypothese minder aannemelijk. Om een accurate prognose te geven aan jonge kinderen met albinisme en hun ouders, moet de precieze relatie tussen oculair pigment en de ontwikkeling van het visuele systeem onderzocht worden. Wij zullen patiënten met albinisme vergelijken met patiënten met oogheelkundige aandoeningen met vergelijkbare kenmerken en een normale hoeveelheid pigment. Dit zijn patiënten met FHONDA een idiopathische congenitale nystagmus (ICN).

Wij zijn recent een retrospectief onderzoek gestart. Hiervoor verzamelen wij de klinische, elektrofysiologische en genetische data van patiënten met albinisme, FHONDA en ICN. Tot nu toe hebben we circa 480 patiënten geïncordeerd uit het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) en Bartiméus. Deze data zullen ook gebruikt worden voor het prospectieve onderzoek.

Doel van het onderzoek

1. Het onderzoeken van het effect van de verschillende oogheelkundige afwijkingen op de visuele functie.
2. Het onderzoeken van de precieze relatie tussen oculair pigment en de ontwikkeling van afwijkingen van het visuele systeem.

Onderzoekopzet

Het is een prospectief observationeel onderzoek. Alleen patiënten van 12 jaar en ouder worden geselecteerd van de retrospectieve studie. Selectiecriteria voor de groep patiënten met albinisme zijn een visus van meer dan 0.8 logMAR (minder dan 0.16 Snellen) of minder dan 0.3 logMAR (meer dan 0.5 Snellen). De patiënten worden uitgenodigd voor een oogheelkundig herhalingsonderzoek, om een complete dataset te verkrijgen. Hiertoe behoort ook een VEP-misrouting en een eye-tracker test om de nystagmus te kwantificeren. Indien mogelijk kan dit onderzoek plaatsvinden in plaats van een reguliere controle bij de eigen oogarts.

Wij zullen de data vergelijken van patiënten met albinisme aan beide kanten van het spectrum, relatief goede en relatief slechte visus. Daarnaast vergelijken we patiënten met albinisme met patiënten met FHONDA en ICN. Indien data missen

van de retrospectieve studie ontbreken of als deze van onvoldoende kwaliteit zijn, zullen patiënten worden uitgenodigd voor onderzoek bij Bartiméus. Alle onderzoeken worden verricht tijdens één bezoek van ongeveer 3 uur, als ook een VEP test moet worden verricht óf 1 uur als dit niet nodig is. Alle onderzoeken worden uitgevoerd in Bartiméus, omdat hier de meeste patiënten bekend zijn en uniformiteit van de gebruikte apparatuur de interpretatie van de resultaten ten goede komt.

Patiënten worden uitgenodigd middels een brief waarin de procedure en het doel van het onderzoek wordt uitgelegd. Indien een patiënt naar Bartiméus komt vanwege een andere reden, wordt de patiënt mondeling gevraagd om deel te nemen aan het onderzoek. De uitleg zal dan mondeling plaatsvinden en schriftelijke informatie zal daarbij overhandigd worden. Patiënten zullen slechts deelnemen na geïnformeerde toestemming en in het geval van minderjarigen ook de geïnformeerde toestemming van beide ouders of voogd.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen gezondheidsrisico's verbonden aan deelname aan dit onderzoek. De belasting voor de patiënten is minimaal. Alle onderzoeken worden bij Bartiméus gedaan en duren 1 tot 3 uur. De onderzoeken worden momenteel standaard gedaan bij Bartiméus wanneer er een patiënt wordt verwezen naar Bartiméus bij een vermoeden van albinisme of FHONDA. We zullen alleen een VEP-onderzoek, OCT en fundusfoto's maken indien dit niet eerder is gedaan of wanneer ze van onvoldoende kwaliteit zijn voor de doeleinden van dit onderzoek. Als patiënten instemmen dat de data naar hun eigen oogarts gestuurd wordt, kunnen deze onderzoeken de controle bij de eigen oogarts mogelijk vervangen. Er worden geen oogdruppels toegediend. De reiskosten worden vergoed op basis van $\approx 0,19$ per kilometer of een 2e klasse treinkaartje.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333 ZA
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patiënten met albinisme, idiopathische congenitale nystagmus of FHONDA van 12 jaar of ouder bekend bij het LUMC en/of Bartiméus.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënten met een andere aandoening naast albinisme, FHONDA of idiopathische congenitale nystagmus, die verminderde visus kan veroorzaken.

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 05-08-2016
Aantal proefpersonen: 95
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 25-08-2015
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	ID
CCMO	NL53735.058.15

Resultaten

Einddatum onderzoek: 01-09-2018

Totaal aantal deelnemers: 50

Samenvatting resultaten

Trial is ongoing in other countries