

Prospectieve klinische evaluatie van erfelijke netvliesaandoeningen

Gepubliceerd: 26-07-2018 Laatste bijgewerkt: 15-05-2024

Het doel van dit onderzoek is het onderzoeken van de relatie tussen verschillende structurele en functionele biomarkers in patiënten met erfelijke netvliesaandoeningen, wat uiteindelijk kan leiden tot de acceptatie van structurele biomarkers als...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON48655

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

IRD prospectief

Aandoening

- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen

Synoniemen aandoening

de ziekte van Stargardt, Erfelijke netvliesaandoening

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Foundation Fighting Blindness USA

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: ABCA4, Erfelijke netvliesaandoeningen, Natuurlijk beloop, Ziekte van Stargardt

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Gezichtsveld gevoeligheid en oppervlakte gemeten middels statische perimetrie, autofluorescentie meting, best gecorrigeerde visus, gemiddelde retinale gevoeligheid gemeten middels fundus-guided microperimetrie, 'ellipsoid zone' gemeten middels spectral-domain optische coherentietomografie, netvliesfunctie gemeten middels full-field en multifocale electroretinografie amplitudes en timing in respons op staaf en kegel specifieke stimuli.

Secundaire uitkomstmaten

Kwaliteit van leven en patiëntgerapporteerde uitkomsten

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Erfelijke netvliesafwijkingen veroorzaken vaak progressieve netvliesdegeneratie door mutaties in een of meerdere genen. Tot op het heden is de grote meerderheid van erfelijke afwijkingen niet behandelbaar en daarom worden patiënten niet regelmatig onderzocht. Prospectieve studies naar het natuurlijk beloop van deze afwijkingen ontbreken. Trials over therapieën voor erfelijke netvliesafwijkingen komen op en om de effectiviteit van zulke therapieën te onderzoeken, is kennis noodzakelijk over het natuurlijk beloop en over klinisch significante biomarkers specifiek voor progressie van deze afwijkingen. Gezichtsscherpte lijkt niet de optimale biomarker te zijn voor therapeutische trials. Het gebruik van structurele biomarkers (fundus autofluorescentie, optische coherentietomografie of een combinatie) zullen wellicht een meer geleidelijke progressie laten zien, indicatief voor functioneel gezichtsverlies in een later stadium.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is het onderzoeken van de relatie tussen verschillende structurele en functionele biomarkers in patiënten met erfelijke netvliesafwijkingen, wat uiteindelijk kan leiden tot de acceptatie van

structurele biomarkers als klinische eindpunten. Daarnaast heeft deze studie het doel om het natuurlijk beloop van patiënten met erfelijke netvliesandoeningen in kaart te brengen. Ten slotte heeft de studie als doel om patiënten te verzamelen voor toekomstige therapeutische klinische onderzoeken.

Onderzoeksopzet

Een longitudinale, prospectieve natuurlijk beloop studie in patiënten met de ziekte van Stargardt. De follow-up is 3 jaar en er zullen halfjaarlijkse bezoeken plaatsvinden.

Inschatting van belasting en risico

Wij anticiperen dat de studiestudiepopulatie zo representatief mogelijk zal zijn voor de populatie van patiënten met biallelische mutaties in het ABCA4 gen (binnen de grenzen van belastbaarheid van de minderjarige patiënt), inclusief diegenen onder de leeftijd van 18 jaar. Biallelische mutaties in het ABCA4 gen kunnen ziekte veroorzaken in personen in de eerste of tweede decade van het leven. Daarom is het noodzakelijk dat adolescenten geïnccludeerd worden in deze natuurlijk beloop studie, om het natuurlijk beloop van netvliesdegeneratie in patiënten met ABCA4 mutaties adequaat te karakteriseren.

Deelnemers profiteren niet van deze studie. Risico's worden verwaarloosbaar geacht. De procedures zijn niet-invasief en kosten gemiddeld 5 uur extra tijd van patiënt per visite, tweemaal per jaar. Er wordt op geanticipeerd dat patiënten met de ziekte van Stargardt in de toekomst zullen profiteren van nieuw ontwikkelde therapeutische strategieën.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Philips van Leydenlaan 15
Nijmegen 6500 HB
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Philips van Leydenlaan 15

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)

Studiedeelnemer inclusiecriteria:

1. De deelnemer dient een klinische diagnose van de ziekte van Stargardt te hebben en ten minste twee pathogene of waarschijnlijk pathogene mutaties in trans in het ABCA4 gen te hebben, waarvan minstens één potentieel behandelbare mutatie
- 2.. De deelnemer dient 16 jaar of ouder te zijn.
- 3.. De deelnemer dient de toestemmingsverklaring te willen en kunnen ondertekenen.
- 4.. De deelnemer dient bij alle bezoeken in 36 maanden aanwezig te kunnen zijn.

;Oogheekundige inclusiecriteria:

Minstens één oog moet voldoen aan het volgende:

1. Baseline gezichtsvermogen ERDRS letter score van 54 of meer (ongeveer Snellen equivalent 20/80 of hoger)
2. Stabiele fixatie en vermogen om perimetrie betrouwbaar uit te voeren
3. Heldere oculair media en adequate pupil dilatatie om kwalitatief goede foto's mogelijk te maken

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Studiedeelnemer exclusiecriteria:

1. De deelnemer heeft mutaties die autosomaal dominante of X-gebonden retinadystrofie

veroorzaken, of de deelnemer heeft biallelische mutaties in autosomaal recessieve retinadystrofiegenen anders dan het gen van onderzoek. ;Oculaire exclusiecriteria:

1. Glasvochtbloeding op dit moment
2. Rhegmatogene netvliesloslating nu of in het verleden
3. Sferische equivalent van refractie afwijking meer dan -8 Dpt myopie nu of in het verleden
4. Intraoculaire chirurgie in afgelopen 3 maanden
5. Retinale vasculaire occlusie of proliferatieve diabetische retinopathie nu of in het verleden
6. Verwachte cataractextractie tijdens de studie
7. Oogheelkundige pathologie die naar oordeel van de onderzoeker de metingen kan beïnvloeden.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 07-12-2018

Aantal proefpersonen: 40

Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Generieke naam: Octopus 900 Pro

Registratie: Geregistreerd voor gebruik zoals toegepast in onderzoek

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 26-07-2018

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	28-02-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	03-04-2019
Soort:	Amendement
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

ID: 20528

Bron: Nationaal Trial Register

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL65175.091.18
OMON	NL-OMON20528