

Evaluatie van een genetische risicoscore voor glaucoom door middel van diepgaande fenotypering van oculaire eigenschappen in groepen met een hoog en laag genetisch risico

Gepubliceerd: 31-01-2019 Laatste bijgewerkt: 24-08-2024

Om de prestaties van een geoptimaliseerde glaucoom genetische risicoscore (GRS) te evalueren door genotypes uit te nodigen van het op populatie gebaseerde Lifelines-cohort voor diepgaande oftalmologische onderzoeken.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Glaucoom en oculaire hypertensie
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON48818

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Oculaire fenotypering bij deelnemers aan Lifelines

Aandoening

- Glaucoom en oculaire hypertensie

Synoniemen aandoening

Glaucoom; Groene staar

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, European Committee

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: epidemiologie, genetische risicoscore, glaucoom, phenotyping

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Aanwezigheid / afwezigheid van glaucoom volgens de ISGEO-criteria.

Secundaire uitkomstmaten

Not applicable

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Glaucoma is een volwassen-onset oculaire aandoening die kan leiden tot onomkeerbare blindheid indien niet tijdig behandeld; deze blindheid is te wijten aan een sluipende vernietiging van de oogzenuw, aangezien de eerste symptomen vaak onopgemerkt blijven (Janssen et al. 2013; Bailey et al. 2016). Een nauwkeurige screeningprocedure om individuen met een verhoogd risico te targeten, kan klinisch waardevol zijn, omdat proactieve behandeling de progressie van deze aandoening kan vertragen. Momenteel bestaat er in Nederland geen landelijk bevolkingsonderzoek voor glaucoom, omdat het momenteel geen kosteneffectieve procedure is vanwege de lage prevalentie van de ziekte, ~ 2% bij blanken (Stoutenbeek et al. 2008). Het op maat maken van glaucoomscreening op basis van iemands genetische risico voor de aandoening heeft het vermogen om gevallen eerder te vinden en de resulterende vroege medische interventie zou de gezondheid van het oog kunnen verlengen (Stoutenbeek en Jansonius 2006; de Vries et al. 2012). Er zijn ten minste vijf causale genen evenals meer dan 68 genetische varianten waarvan is vastgesteld dat ze gekoppeld zijn aan glaucoom bij blanken, waardoor dit een klassiek voorbeeld is van een complexe multifactoriële ziekte (Janssen et al. 2013; Bailey et al. 2016). Een glaucoom genetische risicoscore (GRS) kan worden toegepast op een monster, representatief voor de algemene populatie (dat wil zeggen het gynaecologiequotum Lifelines) om individuen te indiceren als hoog en laag genetisch risico voor glaucoom (Klijs et al. 2015). Het gyfeype cohort van

LifeLines was niet betrokken bij eerdere glaucoomgenen (GWAS) of replicatieonderzoeken, en is dus een ideale populatie om onafhankelijk de haalbaarheid te beoordelen om vooraf te screenen op basis van een glaucoom GRS. Genotyped Lifeline-deelnemers met voldoende hoog / laag genetisch risico voor glaucoom zullen worden uitgenodigd om een **diepgaande fenotypering van oculaire eigenschappen en algemene gezondheid van het oog te krijgen; zij zullen niet bewust worden gemaakt van hun genetisch risico op glaucoom. De GRS zullen via de OR worden beoordeeld op glaucoom voor het hoogste kwintiel van de GRS versus het laagste kwintiel. De fenotypering zal plaatsvinden binnen het UMCG en zal worden opgezet als een carrousel van onderzoeken uitgevoerd door medische studenten die zullen worden opgeleid om oculaire onderzoeksvaardigheden te hebben.

Doel van het onderzoek

Om de prestaties van een geoptimaliseerde glaucoom genetische risicoscore (GRS) te evalueren door genotypes uit te nodigen van het op populatie gebaseerde Lifelines-cohort voor diepgaande oftalmologische onderzoeken.

Onderzoeksopzet

dwarsdoorsnede, observatie

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers zullen een bezoek brengen aan het laboratorium voor experimentele oftalmologie (LEO) binnen het UMCG om oculaire fenotypering te ondergaan. De deelnemers kennen hun genetische risico niet, noch degenen die de deelnemers beoordelen. De onderzoeken zijn als volgt: Gezichtsscherpte en breking, contactloze oogdrukmeting, Frequency Doubling Technique (FDT) om het gezichtsveld te testen, Optical Coherence Tomography (OCT) -scan naar beeldstructuren van het oog inclusief hoornvlies en netvlies, fundusfoto om de fundus van het oog te visualiseren, en kwantificering van oogvochtigheidsniveaus. Alle voorgestelde oculaire onderzoeken zijn niet-invasief. Als bij enig onderzoek abnormale resultaten worden gevonden (in geval van perimetrie alleen als deze ook aanwezig is bij een nieuwe test, die onmiddellijk zal worden uitgevoerd), bevestigt een on-site oogarts de bevindingen en beschrijft deze met de deelnemer. De deelnemer wordt doorverwezen naar de huisarts als de ziektestatus wordt bevestigd door een grondige beoordeling van alle onderzoeksresultaten door een oogarts, anders wordt hij / zij gerustgesteld. De totale tijd die nodig is voor de deelnemers is ongeveer een half uur voor de receptie en oculaire onderzoeken. Er kan psychologische stress zijn als abnormale resultaten worden gevonden. Dit wordt echter geminimaliseerd door snelle bevestiging / vervalsing en uitleg. Als glaucoom wordt gevonden, profiteren de deelnemers bovendien van een eerdere behandeling, waardoor de gezondheid van het oog langer behouden blijft.

Deelnemers zullen profiteren van een gratis diepgaand oculair onderzoek.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
Groningen 9700AZ
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
Groningen 9700AZ
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)

55 jaar of ouder
Gegenotypeerd binnen het Lifelines-cohort
Gereageerd op de uitnodigingsbrief
-Akkoord met de huisarts op de hoogte te stellen als zich bij het onderzoek abnormale

resultaten voordoen
-Informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Personen jonger dan 55 jaar
Geen informed consent
De deelnemer is blind - oorzaak is bekend en is geen glaucoom

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: 29-04-2019
Aantal proefpersonen: 1600
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 31-01-2019
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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
Ander register	201800689
CCMO	NL65947.042.18