

Mate van progressie in PCDH15-gerelateerde retinale degeneratie bij Usher Syndroom 1F (RUSH1F)

Gepubliceerd: 23-02-2022 Laatste bijgewerkt: 12-10-2024

1. Rapporteren van het natuurlijk beloop van netvlies degeneratie in patiënten met biallelische mutaties in het PCDH15 gen. 2. Identificeren van sensitieve structurele en functionele uitkomstmaten voor gebruik in toekomstige multicenter klinische...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON50300

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

RUSH1F

Aandoening

- Oogaandoeningen, congenitaal
- Oogaandoeningen, congenitaal (excl. glaucoom)

Synoniemen aandoening

netvlies degeneratie, netvlies dystrophy, retinitis pigmentosa

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: JAEB Center for Health Research

Overige ondersteuning: Foundation Fighting Blindness

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: natuurlijk beloop, PCDH15 mutatie, Usher Syndroom 1F

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

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

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

USH1F is een subtype van USH1 dat wordt veroorzaakt door bi-allelische mutaties van het USH1F-gen, ook wel protocadherin 15 (PCDH15) genoemd. Er wordt aangenomen dat PCDH15 een rol kan spelen in de morfogenese en cohesie van stereociliabundels en het onderhoud of de functie van retinale fotoreceptorcellen. Protocadherin 15-tekort leidt tot functioneel gestoorde kegels en staafjes met abnormaal gevormde buitenste segmenten. De huidige kennis over het natuurlijke beloop van USH1F is beperkt, aangezien er geen systematische observationele onderzoeken naar het retinale fenotype zijn gepubliceerd. Het fenotype en het snelle tijdsverloop van de retinale degeneratie bij USH1F is vergelijkbaar met het fenotype van USH1 in het algemeen, dat wordt gekenmerkt door ernstige pre-linguale doofheid, vestibulaire ataxie en het ontstaan van retinitis pigmentosa bij kinderen. Met het opkomen van nieuwe behandelmethodes is het belangrijk te weten wat de te verwachten impact is bij de verschillende stadia van deze aandoening,

Doel van het onderzoek

1. Rapporteren van het natuurlijk beloop van netvlies degeneratie in patiënten

2 - Mate van progressie in PCDH15-gerelateerde retinale degeneratie bij Usher Syndro ... 3-05-2025

met biallelische mutaties in het PCDH15 gen.

2. Identificeren van sensitieve structurele en functionele uitkomstmaten voor gebruik in toekomstige multicenter klinische trials in PCDH15 gerelateerde netvlies degeneratie.

3. Identificeren van goed gedefinieerde subpopulaties voor toekomstige klinische trials

betreffende experimentele behandelingen voor PCDH15 gerelateerde netvliesdegeneratie.

Onderzoeksopzet

Deze studie is opgezet als een multicenter, longitudinale, prospectieve natuurlijk beloop studie. Patiënten zullen op basis van hun gezichtsscherpte en gezichtsveld in een van de 2 cohorten worden ingedeeld.

Inschatting van belasting en risico

Wij anticiperen dat de studiestudiepopulatie representatief zal zijn voor de populatie van patiënten met bi-allelische mutaties in het PCDH15 gen. Deelnemers profiteren niet van deze studie, risico's worden verwaarloosbaar geacht, procedures zijn non-invasief en kosten 3 tot 6 uur extra tijd van patiënt (en ouder) per visite, één visite per jaar. Er wordt op geanticipeerd dat patiënten met PCDH15 gerelateerde netvliesdystrophy in te toekomst zullen profiteren van nieuw ontwikkelde therapeutische strategieën.

Contactpersonen

Publiek

JAEB Center for Health Research

Amberly Drive, Suite 350 15310
Tampa FL33647
US

Wetenschappelijk

JAEB Center for Health Research

Amberly Drive, Suite 350 15310
Tampa FL33647
US

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)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. De deelnemer, of ouders in het geval van een minderjarige, dient de toestemmingsverklaring te willen en kunnen ondertekenen
2. De deelnemer dient beschikbaar te zijn voor alle bezoeken over de gehele 48 maanden
3. De deelnemer dient 18 jaar of ouder te zijn
4. De deelnemer heeft degeneratie van het netvlies veroorzaakt door mutaties in het PCDH15 gen, vastgesteld door een klinisch gecertificeerd lab

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. De deelnemer heeft andere mutaties in andere genen die retinale dystrophy kunnen veroorzaken
2. De deelnemer gaat meedoen aan een onderzoek naar experimentele behandelmethoden tijdens deze studie
3. De deelnemer heeft een behandelgeschiedenis die het netvlies heeft kunnen beïnvloeden
4. De deelnemer heeft operaties aan het oog gehad die invloed kunnen hebben op de testen van deze studie

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 11-03-2022

Aantal proefpersonen: 2

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 23-02-2022

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

ClinicalTrials.gov

CCMO

ID

NCT04765345

NL78682.091.21