

Prospectieve, klinische evaluatie van Stargardt patiënten met ABCA4 varianten geschikt voor in ontwikkeling zijnde antisense oligonucleotide therapie.

Gepubliceerd: 13-04-2022 Laatste bijgewerkt: 05-04-2024

Het doel van deze studie is om het natuurlijke beloop van de ziekte van Stargardt te beschrijven bij patiënten met een voor AON therapie geschikte ABCA4 mutatie. Ook is het doel van deze studie om de beste uitkomstmaat te selecteren voor een...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie oog NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON51692

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

STGD1 naar AON

Aandoening

- Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie oog NEG

Synoniemen aandoening

de ziekte van Stargardt, Erfelijke netvlies-aandoening

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Foundation Fighting Blindness USA

Onderzoeksproduct en/of interventie

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

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Gezichtsvermogen, oppervlakte van atrofie gemeten met fundus autofluorescentie, 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

patient reported uitkomsten (vragenlijst)

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Op dit moment is er geen werkzame behandeling voor de ziekte van Stargardt. Ziekte van Stargardt wordt veroorzaakt door mutaties in het ABCA4 gen. Voor een aantal van deze mutaties lijkt antisense oligonucleotide (AON) therapie een mogelijkheid te bieden tot behandeling. In klinische behandelstudies gericht op andere erfelijke netvliesandoeningen hebben AONs veelbelovende resultaten laten zien. Op basis hiervan wordt AON therapie beschouwd als een potentiële effectieve behandeling voor de ziekte van Stargardt. Echter ontbreekt op dit moment een betrouwbare uitkomstmaat gebaseerd op het natuurlijk beloop van de ziekte van Stargardt bij patiënten met een potentieel behandelbaar genotype. Zo een uitkomstmaat is essentieel om de effectiviteit van AON therapie te kunnen meten. Het doel van deze studie is om het natuurlijk beloop van de ziekte van Stargardt bij patiënten met een mutatie geschikt voor AON therapie te bestuderen. Op basis hiervan zal een betrouwbare uitkomstmaat gedefinieerd

worden. De bevindingen in deze studie zullen leiden tot verbeterde kennis over het beloop van de ziekte van Stargardt. Daarnaast zullen de bevindingen uit deze studie helpen om bij een toekomstige behandelstudie de meest geschikte uitkomstmaten te selecteren.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om het natuurlijke beloop van de ziekte van Stargardt te beschrijven bij patiënten met een voor AON therapie geschikte ABCA4 mutatie. Ook is het doel van deze studie om de beste uitkomstmaat te selecteren voor een toekomstige behandelstudie.

Onderzoeksopzet

Longitudinale observationele cohort studie.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers profiteren niet van deelname aan deze studie. Risico's worden ingeschat als verwaarloosbaar. De gebruikte methoden van beeldvorming zijn niet-invasief. Studiebezoeken duren drie tot zeven uur per bezoek, met twee bezoeken per jaar voor een duur van twee jaar. De verwachting is dat Stargardt patiënten in de toekomst voordeel zullen hebben van AON therapie.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

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)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Inclusiecriteria studiedeelnemer:

1. Klinische diagnose STGD1 én ten minste één pathogene of waarschijnlijk pathogene mutatie én een van de mutaties is c.768G>T of c.4539+2001G>A of c.5196+1137G>A
2. De deelnemer dient deel te willen nemen aan deze studie en dient de toestemmingsverklaring te ondertekenen.
3. De deelnemer dient bij alle vijf studiebezoeken gedurende 24 maanden aanwezig te zijn.
4. De deelnemer dient 6 jaar of ouder te zijn.

Oogheelkundige inclusiecriteria

Beide ogen moeten aan de volgende criteria voldoen

1. Het gezichtsvermogen op de ETDRS letterkaart dient 35 of meer te zijn (equivalent aan 20/200 Snellen decimalen of beter, decimale visus $\geq 0,1$) tijdens het beginpunt van de studie.
2. Een stabiele fixatie en het vermogen om perimetrie betrouwbaar uit te voeren
3. Heldere oculaire media en adequate pupilverwijding om een goede kwaliteit van beeldvorming te waarborgen.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Als één van beide ogen aan één van de volgende criteria voldoet, dan is de

patiënt niet geschikt geacht om aan de studie deel te nemen.

1. Huidige episode van een glasvochtbloeding
2. Huidige episode van, of een verleden van een tractionele of rhegmatogene netvliesloslating
3. Huidige episode van, of een verleden van een refractie afwijking met een sferische equivalent lager dan -8 dioptrie (myopie).
4. Intra-oculaire chirurgie in de afgelopen 3 maanden
5. Huidige episode van, of een verleden van een retinale vasculaire occlusie of proliferatieve diabetische retinopathie
6. Verwachte cataractextractie tijdens de studie
7. Huidige episode van, of een verleden van een, naar mening van de onderzoeker, voor de visuele functie interfererende oogziekte
8. Huidige participatie in een behandelstudie voor de ziekte van Stargardt
9. Eerdere deelname aan een behandelstudie voor erfelijke oogaandoeningen, waarbij de behandeling een irreversibel effect heeft, zoals gentherapie.
10. Eerder deelname aan een behandelstudie voor de ziekte van Stargardt, waarbij de behandeling een reversibel effect heeft, maar waarbij de uitwastijd van de therapie nog niet verstreken is op het moment van inclusie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Behandeling / therapie

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 24-08-2022

Aantal proefpersonen: 60

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-04-2022
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	ID
CCMO	NL80174.091.21