

Genetica van kinderglaucoom in Nederland

Gepubliceerd: 11-09-2024 Laatste bijgewerkt: 18-01-2025

Het doel is om het genetische achtergrond van kinderglaucoom in Nederland in kaart te brengen. We willen onderzoeken welke mutaties een rol spelen bij het ontstaan van kinderglaucoom in Nederland en hoe vaak ze voorkomen. Daarnaast zullen de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON56998

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van kinderglaucoom

Aandoening

- Oogaandoeningen, congenitaal
- Glaucoom en oculaire hypertensie

Synoniemen aandoening

glaucoom bij kinderen, kinderglaucoom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Amsterdam UMC

Overige ondersteuning: Stichting Louise Rottinghuisfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetica, kinderglaucoom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primaire uitkomsten kunnen zijn een mutatie in een van de 26 bekende genen voor glaucoom uit het genenpanel, een nieuwe genmutatie die wordt ontdekt met whole exome sequencing (WES), of geen genmutatie.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire onderzoeksparameters omvatten de genotypen-fenotype studie, waarbij we de klinische bevindingen koppelen aan de genmutatie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kinderglaucoom is een zeldzame maar ernstige ziekte waarbij een verhoogde oogdruk schadelijke veranderingen aan het oog veroorzaakt. De genetische achtergrond speelt een rol in het risico en de ernst van kinderglaucoom. Bij primaire congenitale glaucoom worden vaak mutaties in het CYP1B1-gen gevonden (15-90%, afhankelijk van de populatie). Patiënten met een CYP1B1-mutatie vertonen vaak een ernstiger fenotype van de ziekte, dat minder eenvoudig te behandelen is. Er is veel bekend over het CYP1B1-gen in relatie tot kinderglaucoom. Echter, er zijn ook andere genen betrokken en deze spelen mogelijk een meer prominente rol spelen bij Kaukasische en Aziatische kinderen met glaucoom. Er is nog relatief weinig bekend over deze andere mutaties, hun prevalentie en hun effect op het fenotype. Als laatste kunnen niet alle gevallen van kinderglaucoom worden verklaard door de bekende (kinder) glaucoomgenen. Kennis en uitbreiding van het scala aan ziektegenen zullen helpen om de ziekte beter te begrijpen en behandelstrategieën te verbeteren.

Doel van het onderzoek

Het doel is om het genetische achtergrond van kinderglaucoom in Nederland in kaart te brengen. We willen onderzoeken welke mutaties een rol spelen bij het ontstaan van kinderglaucoom in Nederland en hoe vaak ze voorkomen. Daarnaast

zullen de genetische mutaties bestuderen in relatie tot de klinische bevindingen. Met dit onderzoek naar het verband tussen kenmerken (fenotype) en genen (genotype) willen we uiteindelijk komen tot gepersonaliseerde behandelingspakketten. Hierdoor wordt elke behandelingsweg voor elke patiënt optimaal en effectief. Ten slotte zullen we onderzoek doen om nieuwe genmutaties te ontdekken die betrokken zijn bij kinderglaucoom.

We voeren het onderzoek uit in samenwerking met de twee andere academische centra waar de meeste kinderen met kinderglaucoom in Nederland behandeld worden. Deze drie centra samen zullen we het grootste deel van de kinderen met kinderglaucoom in Nederland kunnen benaderen voor genetisch onderzoek.

Onderzoeksopzet

Diagnostisch cohort studie

Inschatting van belasting en risico

Het risico van de studie is minimaal en de belasting is gering, aangezien de meeste deelnemers al opgeslagen DNA hebben. Alleen als er geen of onvoldoende DNA beschikbaar is, wordt een bloedmonster afgenomen. Dit gebeurt bij kinderen bij voorkeur tijdens een geplande operatie.

Contactpersonen

Publiek

Amsterdam UMC

De Boelelaan 1105
Amsterdam 1081 HV
NL

Wetenschappelijk

Amsterdam UMC

De Boelelaan 1105
Amsterdam 1081 HV
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

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Pasgeborenen

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

patienten met kinderglaucoom

- zonder een glaucoma gen panel screening; of

- met een negatieve glaucoma gen panel

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

patienten met kinderglaucoom waar een gen mutatie is gevonden

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	02-09-2024
Aantal proefpersonen:	437
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-09-2024
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

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	NL81534.029.22