

## Berichten van het Glaucoomfonds

### Nieuwsbrief 16.01

Allereerst de opbrengst van onze najaarsmailing 2015. Deze mailing was ten behoeve van een onderzoeksproject van prof. dr. N.M. Jansonius (UMC Groningen), getiteld *Intracraniële druk in glaucoom niet-invasief gemeten*. Het doet ons genoegen te kunnen melden dat de opbrengst intussen is opgelopen tot ruim € 11.800. Dat bedrag zal uiteindelijk wel op twaalf mille uitkomen. Het betreft immers een zeer innovatief project! Alle gevers veel dank!

Wij vermelden altijd in onze Nieuwsbrieven voor welke onderzoeksprojecten wij uw steun vragen, of welke UitZichtonderzoeksprojecten wij willen steunen. Ons ontbrak tot nu toe de ruimte om ook verslag te doen van de resultaten van die onderzoeken. Gelukkig krijgen wij daarvoor nu wel de ruimte. Hieronder vindt u twee teksten. Ze komen beide voort uit een project van het Erasmus Universitair Medisch Centrum, getiteld *Genetics of glaucoma patients from African descent. The GIGA Study*.

Dr. Henriët Springelkamp is onlangs gepromoveerd aan de Erasmus Universiteit. Zij doet in haar proefschrift, met als voornaamste onderwerp de (genetische) epidemiologie van glaucoom, onder meer verslag van een studie over glaucoom en slaapapneu. Hier volgt een samenvatting van haar bevindingen.

#### Slaapapneu en glaucoom

In 1982 beschreven Walsh en Montplaisir een familie waarin vijf patiënten waren gediagnosticeerd met zowel glaucoom als slaapapneu. De hypothese is dat ademhalingsonderbrekingen in slaapapneu leiden tot minder zuurstof met als gevolg schade aan de oogzenuw. De afgelopen jaren zijn er meerdere artikelen gepubliceerd over de associatie tussen glaucoom en slaapapneu. Deze artikelen zijn in veel gevallen gebaseerd op kleine studies en de resultaten hiervan zijn tegenstrijdig. Daarnaast hebben de meeste studies geen gebruik gemaakt van een polysomnografie – de gouden standaard voor het stellen van de diagnose slaapapneu.

Het doel van onze studie was om de associatie tussen glaucoom en slaapapneu te onderzoeken in een groot bevolkingsonderzoek. Hiervoor maakten wij gebruik van data van 787 deelnemers van het ERGO bevolkingsonderzoek in Rotterdam. Op het onderzoekscentrum bepaalden wij de oogdruk (met behulp van applanatietonometrie) en oogzenuwkenmerken (met behulp van de HRT). Bij de deelnemers werd vervolgens thuis een polysomnografie verricht. Met behulp van de polysomnografie werd de apneu-hypopneu index (AHI) bepaald. Deze index geeft weer hoe vaak er een ademhalingsonderbreking is. Het is een maat voor slaapapneu: ernstig slaapapneu is gedefinieerd als een AHI boven de 30, en een AHI onder de 5 betekent dat er geen slaapapneu is.

De deelnemers waren gemiddeld 62 jaar oud; de oogdruk was gemiddeld 13,6 mmHg. Bij een stijging van 10 AHI punten werd de lineaire cup-disc ratio 0.00 groter, werd de peripapillaire zenuwvezellaag 0.01  $\mu\text{m}$  dunner en steeg de oogdruk met 0.13 mmHg. Deze kleine verschillen waren niet significant. De deelnemer met de hoogste AHI had een normale oogzenuw en oogdruk. Wij vonden dus geen associatie tussen glaucoom en slaapapneu.

De sterke punten van ons onderzoek zijn het grote aantal deelnemers en het polysomnografieonderzoek. In onze studie zagen wij dat veel patiënten slaapapneu hadden, maar dat zij dit niet van zichzelf wisten. Een oogarts kan een patiënt met glaucoom vaker doorsturen voor een polysomnografie-onderzoek vergeleken met iemand zonder glaucoom, waardoor patiënten met glaucoom vaker de diagnose slaapapneu krijgen. In veel studies die tot nu toe gepubliceerd zijn, zijn vragenlijsten gebruikt om te bepalen of iemand slaapapneu heeft. Een groot nadeel van vragenlijsten is dat deze niet objectief zijn. Patiënten met glaucoom kunnen zich bijvoorbeeld meer bewust zijn van hun slaappatroon of gezondheid in het algemeen waardoor zij de vraag "Snurkt u veel?" (één van de kenmerken van slaapapneu en vaak onderdeel van de vragenlijsten) misschien vaker positief beantwoorden. Doordat wij bij alle deelnemers een polysomnografie hebben verricht, voorkom je vertekening door selectie in onze studie.

Het nadeel van onze studie is dat wij de directe associatie tussen slaapapneu en glaucoom niet konden onderzoeken – wij konden alleen naar de associatie tussen slaapapneu en glaucoomparameters (oogdruk en oogzenuwkenmerken) kijken. Onze studiepopulatie bestond uit een relatief jonge groep mensen en hierdoor zaten er maar vier patiënten met glaucoom in. Eén van deze patiënten had ernstig slaapapneu, maar de groep is te klein om hier een analyse op los te laten.

Toekomstig onderzoek, bestaande uit een grote groep deelnemers, waarbij iedereen (patiënten met glaucoom én controles) een polysomnografie krijgt, is dus nodig om een definitief uitsluitsel te geven over de associatie tussen slaapapneu en glaucoom.

De tweede tekst is een verslag van een studieverblijf in Kaapstad (Zuid-Afrika) van twee masterstudenten geneeskunde aan de Erasmus Universiteit, Vicky Hokken en Chawan Amin.

#### Onderzoek naar oorzaak glaucoom

Glaucoom, en in het bijzonder primair openkamerhoekglaucoom (POAG), is een van de belangrijkste oorzaken van blindheid wereldwijd. Dit komt vooral omdat de schade aan het oog onomkeerbaar is, en er weinig kennis is over het ontstaan van POAG. Het is daarom zeer belangrijk dat er onderzoek naar de oorzaak van glaucoom gedaan wordt. Een belangrijke rol in het genetische onderzoek is weggelegd voor de biobanken. Een biobank is een goed georganiseerde collectie van bijvoorbeeld DNA-monsters van patiënten, met de bijbehorende informatie over eventuele ziekten of aandoeningen, bestemd voor wetenschappelijk onderzoek. Biobanken hebben hun waarde bewezen voor het bevorderen van onderzoek in een grote verscheidenheid van ziekten. Er wordt geschat dat in heel Europa 20 miljoen DNA- of bloedsamples worden opgeslagen in meer dan 300 biobanken. De gecombineerde Ophthalmic Research Rotterdam Biobank, afgekort CORRBI, is een gezamenlijke inspanning van Het Oogziekenhuis Rotterdam en de afdeling Oogheelkunde van het Erasmus Medisch Centrum. Met alle DNA-gegevens van de POAG-patiënten uit de biobank, kunnen DNA-analyses gedaan worden. Uit deze analyses kunnen dan genen ontdekt worden die glaucoom veroorzaken. Momenteel zijn er al genen bekend die POAG veroorzaken, maar deze genen worden slechts bij 5% van de POAG-patiënten gevonden. Er moeten dus nog veel meer genen gevonden worden die bij de overige POAG-patiënten een rol spelen. We weten dat glaucoom een sterk genetische component heeft, omdat vaak meerdere mensen in één familie aan glaucoom lijden. Wanneer een familielid de diagnose POAG heeft gekregen, heeft u 10 keer meer kans op glaucoom ten opzichte van de rest van de bevolking.

Er wordt niet alleen in Rotterdam gewerkt aan het uitbreiden van de CORRBI-biobank. Parallel aan het verzamelen van DNA-samples in het Erasmus MC, wordt ook in Zuid-Afrika (Kaapstad) en Tanzania (Dar es Salaam) hard gewerkt om de database te vergroten. Het genetische POAG-onderzoek is tot nu

toe voornamelijk uitgevoerd onder westerse bevolkingsgroepen. POAG komt echter in Nederland veel minder vaak voor dan in Afrika. In bijvoorbeeld Zuid-Afrika hebben mensen vijf keer zoveel kans op glaucoom in vergelijking met Europeanen. Wij zijn van mening dat genetische informatie over Afrikaanse POAG-patiënten kan helpen met het onthullen de nog onbekende genetische factoren voor POAG. De identificatie van oorzakelijke genen zou kunnen leiden tot meer inzicht in het ontstaan van POAG en kan de start van de ontwikkeling van therapeutische en preventieve maatregelen initiëren. Het is bij andere oogziekten, bijvoorbeeld leeftijdsgebonden maculadegeneratie, al gelukt om zo een behandeling te creëren.

Om deze reden zijn wij naar het Groote Schuur Hospital, te Kaapstad, Zuid Afrika afgereisd om DNA te verzamelen voor de CORRBI-biobank. Ons verrichte onderzoek wordt mede mogelijk gemaakt door subsidies van o.a. het Glaucoomfonds, waarvoor heel veel dank.

U kunt ervan verzekerd zijn dat de gelden die door het Glaucoomfonds worden ingezameld goed worden besteed. Wij doen daarvan verslag op onze website. De bestuursleden doen hun werk belangeloos. De kosten worden zo laag mogelijk gehouden. U kunt het Glaucoomfonds op allerlei manieren financieel steunen. Bijvoorbeeld door:

- donateur te worden; bij periodieke schenkingen van meer dan € 250,- per jaar neemt het fonds het opstellen van de overeenkomst en registratie voor zijn rekening.
- een eenmalige gift, bijvoorbeeld ter gelegenheid van een jubileum of verjaardag, over te maken op bankrekening NL37 RABO 0136.6573.54, of
- een legaat op te stellen.

Meer informatie over de activiteiten van het Glaucoomfonds vindt u op de website ([www.glaucoomfonds.nl](http://www.glaucoomfonds.nl)) of door een gesprek met één van onze bestuursleden (via tel. nr. 030 – 294 54 44).

Wilt u reageren op deze Nieuwsbrief? Mailt u dan naar [info@glaucoomfonds.nl](mailto:info@glaucoomfonds.nl)



*Groote Schuur Hospital te Kaapstad*