

Najaarsmailing

Op vrijdag 7 oktober viel de brief met de najaarsmailing van het Glaucoomfonds op de deurmat van onze donateurs en de nieuwe leden van Glaucoombelangen. Het ging dit keer om het project *Retinal attenuation of light as a new method for glaucoma diagnosis and monitoring* van prof. dr. H.G. Lemij en dr. K. Vermeer van het Rotterdams Oogheelkundig Instituut. Het project bestaat uit vier delen. Drie delen hiervan zijn al afgerond. Voor het uitvoeren van deel vier was nog 60.000 euro nodig. Het Glaucoomfonds en het Oogfonds zullen dit gehele, laatste deel subsidiëren; het Glaucoomfonds draagt 35.000 euro bij, het Oogfonds 25.000 euro. De opbrengst van de mailing is, op het moment dat ik dit schrijf, nog geen vier weken later, ruim 6.000 euro. Alle gevers zijn wij zeer erkentelijk voor hun bijdrage.

Genetisch onderzoek naar glaucoom

Op 8 oktober vond het eerste landelijk Oogcongres plaats. Mevrouw prof. dr. Caroline C.W. Klaver (Erasmus MC en Radboudumc) verzorgde een hoofdlezing getiteld *Genetische ontwikkelingen: het oog loopt voorop*. Mevrouw Klaver besprak genetische ontwikkelingen op het gebied van retinitis pigmentosa, maculadegeneratie en glaucoom. We kunnen hier natuurlijk niet het gedeelte over glaucoom in het kort weergeven, maar hebben wat nadere informatie gevraagd over een tweetal punten die onze bijzondere aandacht trokken in de presentatie. Hoeveel met glaucoom geassocieerde genen zijn er nu eigenlijk? En waarom kan het onderzoek in Afrikaanse etniciteit een doorbraak geven? We hebben deze vragen voorgelegd aan dr. Alberta A.H.J. Thiadens, oogarts, en drs. Pieter W.M. Bonnemaier, promovendus, beiden verbonden aan het Erasmus MC. Zij hebben onderzoek gedaan in Tanzania en Zuid-Afrika, onderzoek dat werd gesteund door het Glaucoomfonds. Hieronder gaan zij in op onze twee vragen.

De eerste resultaten van glaucoomonderzoek in een Afrikaanse bevolking

De zoektocht naar het ziektemechanisme van primair openkamerhoekglaucoom heeft door de introductie van efficiënte genotyperingplatformen zich in de laatste tien jaar sterk toegelegd op de genetica (of op het vinden van genetische risicofactoren voor glaucoom). Met name de tot tien maal verhoogde kans voor familieleden van glaucoompatiënten en het ongeveer vijf keer vaker voorkomen van glaucoom in personen van Afrikaanse afkomst wijzen op een mogelijke genetische vatbaarheid voor deze ziekte. Tweeling- en familieonderzoek identificeerde een zestal genen die glaucoom kunnen veroorzaken. De relatief zeldzame mutaties in deze genen verklaren echter slechts 10% van alle glaucoompatiënten. Het is daarom erg aannemelijk dat het erfelijke aspect van glaucoom voornamelijk wordt verklaard door een gecombineerd effect van verschillende genen en interacties van genomgevingen. De komst van genomwijde associatiestudies (GWAS) heeft geleid tot een acceleratie van het aantal genassociaties met glaucoom of risicofactoren van glaucoom (bijvoorbeeld oogdruk en glaucomateuze kenmerken van de oogzenuw). Momenteel zijn er zo'n zeventien loci¹ bekend die geassocieerd zijn met glaucoom, en ongeveer zeventig genetische varianten die geassocieerd zijn met oogdruk, oogzenuwkenmerken of corneadikte [cornea = hoornvlies]. Onze studies in Rotterdam hebben hieraan een belangrijke bijdrage geleverd. Toch verklaren deze genen samen maar een klein deel van de ziekte. Er moeten dus nog veel meer genetische factoren zijn die vooralsnog niet ontdekt zijn. Dit roept om een innovatieve aanpak om de genetica van glaucoom verder te analyseren.

Tot nu toe is vooral onderzoek verricht in Europese en Aziatische populaties. Deze populaties representeren echter niet de patiëntengroepen waar de ziekte het meest in voorkomt en het ernstigste beloop kent. Met name in personen van Afrikaanse afkomst komt de ziekte veel vaker voor. Ook hebben Afrikaanse patiënten vaak een agressiever beloop van de ziekte met een hogere kans op blindheid. Onderzoek naar een ziekte in een populatie waar deze veel voorkomt en een ernstiger beloop kent heeft een grotere kans van slagen om ziekteoorzaken te vinden dan in populaties waar de ziekte relatief weinig voorkomt. Genetisch onderzoek naar glaucoom in Afrika is daarom niet alleen

¹ Een locus is een plaats op een chromosoom.

relevant voor personen van Afrikaanse afkomst, maar leert ons ook veel over het ziektemechanisme van glaucoom, hetgeen relevant is voor glaucoompatiënten ongeacht hun etnische achtergrond. Om die reden zijn wij in 2012 de *Genetics in Glaucoma patients from African descent* studie (GIGA studie) gestart in Tanzania en Zuid-Afrika. Mede dankzij financiële steun van het Glaucoomfonds hebben wij 1650 personen met glaucoom en controlepersonen oogheelkundig onderzocht en van hen DNA afgenomen voor genetisch onderzoek. Hierbij viel ons op dat de patiënten op een veel jongere leeftijd al ernstig gezichtsveldverlies ondervonden en dat de oogdruk ook aanzienlijk hoger was dan we normaal in Europese patiënten zien. Verder zagen we dat de corneadikte dunner was, maar niet alleen in patiënten, ook in de controlepersonen. Dit is voor ons een aanwijzing dat corneadikte in de Afrikaanse bevolking niet geassocieerd lijkt met glaucoom. We denken wel dat de bouw van het oog anders is in de Afrikaanse bevolking, wat van invloed kan zijn op het ontwikkelen van glaucoom. Binnenkort verwachten we de eerste resultaten op genetisch niveau. We hopen dat onze klinische en genetische bevindingen zullen leiden tot nieuwe gedachten over de (anatomische) oorzaken van glaucoom, zodat we op adequatere wijze naar nieuwe therapieën kunnen streven in de toekomst.

Zoals u hierboven kunt lezen worden de door het Glaucoomfonds ingezamelde gelden goed besteed aan wetenschappelijk onderzoek. Wij doen daarvan verslag in onze Nieuwsbrieven en 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; voor periodieke giften is op de website van de Belastingdienst een formulier te downloaden (*Overeenkomst Periodieke gift in geld*).
- 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.

Wij sturen u graag onze uitgebreide informatie toe over hoe u het Glaucoomfonds financieel kunt steunen. Een email aan info@glaucoomfonds.nl of een telefoontje aan een van onze bestuursleden is voldoende.



Meer informatie over de activiteiten van het Glaucoomfonds vindt u op de website (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