

## ***MD Fonds financiert vijf onderzoeksprojecten***

*Door Hein van der Hart, voorzitter*

**Voor het zevende achtereenvolgende jaar heeft de organisatie UitZicht de in Nederland werkzame oogheekundige wetenschappelijke onderzoekers eind vorig jaar uitgenodigd voorstellen in te dienen om een subsidie te verkrijgen voor hun onderzoek.**

UitZicht is een samenwerkingsverband van tien fondsen, waaronder het MD Fonds, dat zich sterk maakt voor de financiering van oogheekundig wetenschappelijk onderzoek van topkwaliteit. Dit heeft dit jaar geresulteerd in een aanmelding van 40 projecten, waarvan er 20 betrekking hadden op onderzoek op het terrein van MaculaDegeneratie. In het eerste halfjaar van 2014 is een zorgvuldig uitgewerkte procedure uitgevoerd om tot een gedegen beoordeling van de kwaliteit van de voorstellen te komen. Daarbij is een grote groep van reviewers, allen uiteraard zeer deskundig op het oogheekundige vakgebied, gevraagd de projectvoorstellen kritisch te beoordelen.

Daarna is een stuurgroep gevormd, bestaande uit wetenschappelijke topdeskundigen die elk voor zich de voorstellen en de reviews hebben beoordeeld. Vervolgens zijn deze topdeskundigen, de stuurgroep dus, in een gemeenschappelijk overleg gekomen tot een ranking van de projectvoorstellen. Verder is elk project beoordeeld door een doelgroeppanel, samengesteld door de

Oogvereniging; dat beoordeelt de relevantie van de aanvragen voor de praktijk voor mensen met een visuele beperking. Na wederhoor van de onderzoekers zijn de 20 MD-projectvoorstellen met de beoordelingen toegezonden aan het bestuur van het MD Fonds. Uiteindelijk beslist het bestuur van elk afzonderlijk fonds welke projecten met welk bedrag zullen worden gesubsidieerd.

Na zorgvuldige afweging en na kennis te hebben genomen van de verschillende beoordelingen, heeft het bestuur van het MD Fonds besloten aan vijf projecten een subsidie uiteenlopend van € 35.000 tot € 75.000 per project te verstrekken. Het bestuur van het MD Fonds heeft bij zijn besluitvorming betrokken de hoogte van de score per project zowel wat betreft de wetenschappelijke beoordelaars maar ook van het doelgroeppanel of patiëntenpanel. Het MD Fonds is zich sterk bewust dat het geld van onze donateurs alleen voor het beste onderzoek naar MaculaDegeneratie moet worden besteed.

Het gaat om de vijf volgende oogheekundige wetenschappelijke projecten op het gebied van MD die medegefinancierd worden:

1. Constructing a multimodal imaging model for Stargardt disease. Projectleider: Prof. dr. C.B. Hoyng, Universitair Medisch Centrum Nijmegen.  
Subsidie: € 65.000, projectduur 4 jaar.

2. Experimental therapeutic transplantation of Embryonic Stem cell derived Retinal Pigment Epithelial cells in animal models for retinal degeneration. Projectleider: Prof.dr. A.A.B. Bergen, Academisch Medisch Centrum Amsterdam.  
Subsidie: € 75.000, projectduur 4 jaar.
3. Steroids, stress and central serous chorioretinopathy: unraveling a mysterious macular degeneration. Projectleider: Dr. C.J.F. Boon, Universitair Medisch Centrum Leiden.  
Subsidie: € 35.000, projectduur 2 jaar.
4. The developmental formation of the blood-retinal barrier as an inverse in diseases of the retina model of blood-retinal barrier loss. Projectleider: Prof.dr. R.O. Schlingemann, Academisch Medisch Centrum Amsterdam.  
Subsidie: € 35.000, projectduur 3 jaar.
5. Myopia pathogenesis into depth. Projectleider: mevrouw prof.dr. C.C.W. Klaver, Erasmus Medisch Centrum Rotterdam.  
Subsidie: € 40.000, projectduur 3 jaar.

In de komende nummers van deze nieuwsbrief krijgen de projectleiders de gelegenheid om een korte en toegankelijke samenvatting van hun onderzoekproject te publiceren.

In totaal heeft het MD Fonds dit jaar een bedrag van € 250.000 aan oogheelkundig wetenschappelijk onderzoek op het gebied van MaculaDegeneratie besteed. Daartoe is het fondsbestuur in staat gesteld door de voortgaande stroom van bijdragen van zijn donateurs. Zonder hen zou dit niet mogelijk zijn geweest! Het bestuur zal er vanzelfsprekend alles aan blijven doen om er op toe te zien dat de bijdragen een effectieve besteding in het wetenschappelijk onderzoek op het gebied van MD zullen zijn.

Intussen blijkt dat er nog lang niet genoeg geld bijeen gebracht is om alle als goed beoordeelde voorstellen te kunnen (mede) financieren. Veel goed onderzoek blijft daardoor op de plank liggen. Dat is natuurlijk heel jammer en toont aan dat nog veel bijdragen van donateurs nodig zullen zijn om het werk van de top oogheelkundigen in Nederland tot uitvoering te laten brengen en daarmee meer kennis en inzicht te verkrijgen in het ontstaan en het behandelen van MaculaDegeneratie.

**Help het MD Fonds met het financieren van  
Wetenschappelijke onderzoeksprojecten naar  
MaculaDegeneratie. Stort uw bijdrage op:  
NL27INGB0000001280 ten name  
van MD Fonds, Utrecht**

## Onderzoek naar genetische factoren en omgevingsfactoren voor bijziendheid in Singapore

Door drs. Virginie J.M. Verhoeven, arts-onderzoeker (promovenda) oogheelkunde/epidemiologie. Ontvangen subsidie van het MD Fonds: € 5.000.



**In september 2013 reisde ik af naar Singapore om gedurende zes maanden onderzoek te doen bij het gerenommeerde Singapore Eye Research Institute. Dit onderzoeksproject**

**maakte onderdeel uit van mijn promotie-onderzoek naar de (erfelijke) oorzaken van bijziendheid (ErasmusMC, promotor: prof.dr. Caroline C.W. Klaver, [www.myopiastudie.nl](http://www.myopiastudie.nl)).**

Hoge bijziendheid is een belangrijke oorzaak voor het ontstaan van myope MaculaDegeneratie. Het MD Fonds maakte mijn reis en verblijf mede mogelijk. In het onderstaande verslag kunt u lezen over mijn bevindingen.

### Onderzoek naar gen-omgevingsinteractie in Singapore

In maart 2013 identificeerden wij samen met het Consortium for Refractive Error and Myopia (CREAM) 26 genen voor myopie. Ook toonden we aan dat personen met een hoog opleidingsniveau (universiteit) én een genetisch risicoprofiel voor bijziendheid veel vaker bijziend worden dan mensen met alleen een hoog opleidingsniveau of genetisch risicoprofiel. We noemen dit interactie tussen genen en omgeving.

De analyses die tot nu toe zijn uitgevoerd waren alleen gericht op bekende myopie genen. Om meer genen op te sporen waarvan het effect versterkt wordt door opleidingsniveau hebben wij in Singapore

een genomwijde gen-omgevingsinteractie analyse uitgevoerd. Omdat voor deze methode grote aantallen data nodig zijn besloten wij om naast de data van Rotterdam en Singapore ook CREAM bij deze analyse te betrekken; 14 Westerse studies en 8 Aziatische studies hebben meegedaan aan deze analyse. Van al deze personen zijn data over refractie, opleidingsniveau en ongeveer 30 miljoen genetische markers beschikbaar. Het effect van educatie werd bekeken in personen met een hoog opleidingsniveau (>12 opleidingsjaren) ten opzichte van personen met een laag opleidingsniveau (≤12 opleidingsjaren).

Uit de eerste analyses komen verschillende regio's in het erfelijk materiaal significant naar voren. Interessant is dat het interactie effect van educatie het meest sterk is in de Aziatische populaties. Dit zou een verklaring kunnen zijn voor de veel hogere frequentie myopen in deze populatie. Maar liefst 80% van de Singaporeanen is namelijk bijziend! De nieuwe chromosomale regio's bevatten genen die coderen voor bindweefseleiwitten en neurotransmitter receptoren, die passen binnen de huidige ideeën over de ontstaanswijze van myopie. Momenteel zijn we onze bevindingen aan het opschrijven en wij hopen deze later dit jaar te kunnen publiceren in een genetisch tijdschrift. Deze resultaten hebben wij kunnen presenteren op het internationale ARVO congres in mei 2014 in Orlando, Verenigde Staten en zal ik ook nog presenteren op de American Society for Human Genetics in oktober 2014 in San Diego, Verenigde Staten.



## Mega-analyse CREAM en 23andMe

Het internetbedrijf 23andMe ([www.23andme.com](http://www.23andme.com)) publiceerde eerder dit jaar ook resultaten van een genetische analyse en bijziendheid. Naast het verkrijgen van DNA in de vorm van speeksel, vroegen zij hun klanten in een online vragenlijst of ze bijziend waren en op welke leeftijd zij hiervoor een bril kregen. De overlap in geïdentificeerde bijziendheidsgenen van deze analyse met die van het CREAM consortium was verbluffend. We hebben de genetische data van het CREAM consortium (65.000 mensen) en 23andMe (100.000 mensen) samengevoegd tot de grootste analyse tot nu op het gebied van bijziendheid (165.000 mensen).

We maakten tevens gebruik van nog meer genetische markers (~30 miljoen in plaats van 2,5 miljoen in de vorige analyse). In deze analyses bleken meer dan 100 (!) significante regio's in het erfelijk materiaal significant geassocieerd met bijziendheid. Het bijziendheidsgeen GJD2 op chromosoom 15, dat in 2010 door onze onderzoeksgroep ontdekt werd, was het meest significant. De nieuwe genen hebben functies in bekende processen die bij myopie betrokken zijn, zoals in bindweefsel en ionkanalen.

Ook vonden we genen met functies die niet eerder beschreven werden bij het ontstaan van bijziendheid, zoals het doorgeven van signalen met behulp van calcium, TGF- $\beta$  en VEGF (vasculaire endotheliale groeifactor). Signalering van VEGF speelt ook een belangrijke rol bij het ontstaan van Leef tijdgebonden MaculaDegeneratie.

Naast het doen van bovengenoemde analyses, zat ik ook in het organiserend comité voor het CREAM congres, dat op 25 november 2013 plaatsvond in Singapore. Zo'n 40 onderzoekers vanuit de hele wereld (waaronder professor Klaver vanuit onze onderzoeksgroep) waren aanwezig bij deze meeting. Op deze dag werden voorlopige resultaten van lopende consortium analyses gepresenteerd, zoals bovengenoemde genomingsinteractie analyse en mega-analyse met 23andMe. Tevens werden de eerste stappen gezet naar samenwerking op het gebied van nieuwe genetische technieken: exome chip en exome sequencing. Deze technieken zullen nog meer licht schijnen op de ontstaanswijze van myopie.

Ik wil het MD Fonds hartelijk bedanken voor de bijdrage aan dit project!



*Deelnemers aan het CREAM-congres met prof.dr. Caroline Klaver zittend derde van rechts en Virginie Verhoeven staand tweede van rechts.*

## Giftbox

Heeft u binnenkort een jubileum of andere bijeenkomst en wilt u geld inzamelen voor het MD Fonds, dan kunt u een giftbox aanvragen bij het landelijk bureau, tel. 030 - 29 66 999.



### Colofon

Deze nieuwsbrief is een onafhankelijke uitgave van de Stichting MD Fonds. Het bestuur is volledig verantwoordelijk voor de inhoud van deze nieuwsbrief.

#### Stichting MD Fonds

Postbus 2410 – 3500 GK Utrecht

☎ 030-2966999 - ✉ [mdfonds@macula-degeneratie.nl](mailto:mdfonds@macula-degeneratie.nl)

**Bankrekening NL27INGB0000001280**

t.n.v. Stichting MD Fonds, Utrecht

**Bankrekening NL98ABNA0609972626**

t.n.v. Stichting MD Fonds, Eindhoven

#### Bestuur van de Stichting MD Fonds

*Prof.dr. Hein C. van der Hart, voorzitter*

☎ 040-2913999 - ✉ [h.vanderhart@onsnet.nu](mailto:h.vanderhart@onsnet.nu)

*Mr. Albert K.C. de Brauw, secretaris*

☎ 0294-295889 - ✉ [akc@debrauw.net](mailto:akc@debrauw.net)

*Arnold W.M. Veldman, penningmeester*

☎ 040-2417672 - ✉ [veldman.arnold@gmail.com](mailto:veldman.arnold@gmail.com)

*Ir. Paul Amelink, bestuurslid*

☎ 040-2837811 - ✉ [p.amelink@onsnet.nu](mailto:p.amelink@onsnet.nu)

*Drs. Bram Rutgers van der Loeff – bestuurslid*

☎ 070-383 70 34 - ✉ [bcvdloeff@wxs.nl](mailto:bcvdloeff@wxs.nl)

*Dr. Yvonne de Jong-Hesse, bestuurslid*

☎ 020-4444795 - ✉ [y.dejong@vumc.nl](mailto:y.dejong@vumc.nl)

#### Wetenschappelijke Adviesraad

Prof.dr. E. van Kuijk, MD, PhD Professor & Chairman  
University of Minnesota, Department of Ophthalmology /  
MMC 493, Minneapolis, USA

Prof.dr. P.J. Ringens, Oogziekenhuis Maastricht MUMC

Prof.dr.ir. P.F.F. Wijn, hoogleraar afdeling Klinische Fysica,

Máxima Medisch Centrum, Veldhoven

## Periodieke gift of machtiging

U kunt het MD Fonds steunen op basis van een vaste periodieke gift of machtiging. Doch spontaan schenken mag/kan altijd!

Voor een **periodieke gift** geldt dat u een schriftelijke overeenkomst aangaat met het MD Fonds voor ten minste vijf jaar. Omdat het MD Fonds een ANBI-status (Algemeen Nut Beogende Instelling) heeft, kunt u deze gift voor 100% aftrekken van uw inkomstenbelasting.

Voor meer informatie of het aanvragen van de formulieren voor een periodieke gift kunt u vrijblijvend contact opnemen met:  
**Secretariaat MD Fonds, tel. 030-29 66 999, e-mail [mdfonds@macula-degeneratie.nl](mailto:mdfonds@macula-degeneratie.nl).**

Indien u het MD Fonds liever wilt machtigen periodiek een bedrag van uw bankrekening af te schrijven, vul dan de bon in.

naam: \_\_\_\_\_ M/V

straat/huisnr: \_\_\_\_\_

postcode/plaats: \_\_\_\_\_

e-mail: \_\_\_\_\_

machtigt het MD Fonds tot wederopzegging:

maandelijks € 5,00

per maand / kwartaal / jaar € \_\_\_\_\_

éénmalig € \_\_\_\_\_

af te schrijven van bankrekeningnr.:

NL \_\_\_\_\_

datum: \_\_\_\_\_

handtekening: \_\_\_\_\_

**U kunt deze machtiging**

**opsturen naar:**

**Stichting MD Fonds**

**Postbus 2410**

**3500 GK UTRECHT**

# MD Fonds



**De Stichting MD Fonds dankt haar donateurs en steunpilaren voor hun waardevolle bijdragen aan het fonds.**



**Alcon** Telefoon 0183 - 65 43 21 • [www.alcon.com](http://www.alcon.com)



**Ergra low vision**  
De specialist voor slechtzienden in meer dan 100 ziekenhuizen  
telefoon 070 - 311 40 70  
[www.ikwilbeterzien.nl](http://www.ikwilbeterzien.nl)



**Waar uw zicht ophoudt, begint de visie van Optelec**  
telefoon 088 - 678 35 55 • internet: [www.optelec.nl](http://www.optelec.nl)



**Bayer HealthCare Science For A Better Life**

**MD Fonds - [mdfonds@macula-degeneratie.nl](mailto:mdfonds@macula-degeneratie.nl) - NL27INGB0000001280**