

Oktober 2015

## Nieuwe penningmeester

**Naar aanleiding van de oproep in de vorige nieuwsbrieven kan het bestuur melden dat er een kandidaat is gevonden voor de functie Financiële zaken.**

Helaas is er nog geen vervanger gevonden voor Paul Amelink, die de portefeuille Fondsenwerving/Contacten bedrijfsleven onderhield. Het takenpakket van dit bestuurslid betreft de volgende zaken:

- Fondswerving/sponsoring algemeen
- Relatiebeheer met bedrijven (de steunpilaren)
- Donateursadministratie en –werving (in samenwerking met het secretariaat)

- Deelnamen beurzen/tentoonstellingen e.d.
- Samenwerking met het Oogfonds en UitZicht
- Onderhoud van de website (in samenwerking met het secretariaat).

Denkt u nog eens na of u of iemand uit uw omgeving bereid zou zijn toe te treden tot het bestuur van het MaculaFonds.

Voor meer informatie kunt u contact opnemen met het secretariaat, tel. 030-296 69 99 of een bericht sturen naar [info@maculafonds.nl](mailto:info@maculafonds.nl).

---

## Centrale sereuze chorioretinopathie: wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en optimale behandeling

*Door dr. Camiel Boon*



**Onderstaand een voortgangsverslag van het onderzoek-project naar centrale sereuze chorioretinopathie (serosa). In 2012 heeft het MaculaFonds hieraan een subsidie verleend van € 35.000.**

Centrale sereuze chorioretinopathie, kortweg “serosa” genoemd, is een eigenaardige vorm van macula-degeneratie. Serosa kan net als leeftijdgebonden macula-degeneratie (LMD) uiteindelijk leiden tot een blijvende daling van de gezichtsscherpte, waarbij mensen moeite

krijgen met lezen, gezichten herkennen, kleur- en contrast zien, etc.

Los van deze overeenkomsten is serosa een volstrekt ander ziektebeeld dan LMD: mensen zijn jonger als de ziekte optreedt, er is meestal geen sprake van afvalstof-ophopingen onder het netvlies (drusen) zoals bij LMD en de vochtlekkage wordt niet veroorzaakt door ingroei van abnormale bloedvaten. Hoe de ziekte dan wél ontstaat is nog grotendeels onbekend, terwijl deze oogziekte toch vrij regelmatig voorkomt.

Er is bekend dat serosa kan worden uitgelokt door medicijnen die corticosteroiden (bijvoorbeeld prednison) bevatten

en mogelijk door stress, maar alleen bij mensen die hier blijkbaar vatbaar voor zijn. Veel patiënten hebben de oogziekte echter gekregen zonder dat zij dergelijke medicatie gebruiken of stress ervaren. Mogelijk is er sprake van een bepaalde aanleg (erfelijke/genetische factoren).

Gek genoeg is er tot nu toe vrij weinig wetenschappelijk onderzoek verricht naar serosa. Mede dankzij subsidie van het MaculaFonds is in het Radboudumc (Nijmegen) in samenwerking met het Leids Universitair Medisch Centrum onderzoek verricht naar de oorzaken en optimale behandelstrategie van serosa, door promovendus drs. Myrte Breukink, onder leiding van dr. Camiel Boon (oogarts), prof. dr. Anneke den Hollander (moleculair geneticus) en prof.dr. Carel Hoyng (oogarts).

In ons wetenschappelijk onderzoek zijn we op zoek naar erfelijke factoren die een rol zouden kunnen spelen in het ontstaan van serosa. Dit genetisch onderzoek wordt uitgevoerd in een grote groep van patiënten met serosa, evenals in enkele families met serosa. Het onderzoek was zeer succesvol, omdat inmiddels specifieke genetische associaties zijn gevonden bij serosa-patiënten. De eerste bevindingen zijn gepubliceerd in het wetenschappelijk tijdschrift *Ophthalmology*. Ook wordt er nog aanvullend geavanceerd genetisch onderzoek uitgevoerd in families met serosa, in een Nijmeegs-Leidse samenwerking.

Naast het onderzoek naar genetische factoren in het ontstaan van serosa, kunnen wij mede door de bijdrage van het MaculaFonds ook onderzoek doen naar de

optimale behandeling voor serosa. Hier is immers ook weinig over bekend. De eerste resultaten worden binnenkort gepubliceerd. Ook hebben wij intussen een unieke internationale behandelstudie naar de optimale behandeling van serosa opgestart. Bij deze studie, de PLACE trial, worden de hoogste wetenschappelijke standaarden uitgevoerd: het is een prospectieve gerandomiseerde behandelstudie. De PLACE trial is een samenwerking tussen de universitaire oogafdelingen van Leiden, Nijmegen, Oxford, Keulen en Parijs. Resultaten worden over 2-3 jaar verwacht en op basis hiervan kan hopelijk een internationale behandelrichtlijn worden opgesteld.

Tenslotte hebben wij naar aanleiding van de klinische analyses onderzoek gedaan naar de prognose en visusgerelateerde kwaliteit van leven in chronische serosa-patiënten, omdat relatief weinig bekend is over de impact van chronische serosa. Deze oogziekte blijkt meestal een progressieve vorm van MD te zijn met een duidelijke impact op de visus-gerelateerde kwaliteit van leven. Deze resultaten zullen binnenkort worden gepubliceerd en geven aan dat verder wetenschappelijk onderzoek naar deze vorm van MD hard nodig is.

Al met al heeft het wetenschappelijk onderzoek naar serosa belangrijke nieuwe inzichten opgeleverd over de genetische risicofactoren, prognose en behandeling van deze vorm van MD. Het wetenschappelijk onderzoek zal op basis van deze eerste bevindingen verder worden uitgebreid en wij zullen u op de hoogte houden van de vorderingen.

# Ontwikkeling van nieuwe splice-modulatie therapieën voor erfelijke netvliesdegeneratie

**Een van de drie onderzoeksprojecten die van het MaculaFonds dit jaar € 50.000 subsidie heeft ontvangen, is dat van dr. A. Garanto van het Radboudumc Nijmegen. Voor de Nieuwsbrief is een korte samenvatting gemaakt van de inhoud van het onderzoek.**

## **Knippen en plakken om DNA fouten te herstellen**

In het DNA, ons erfelijk materiaal, ligt de informatie opgeslagen om eiwitten te maken, eiwitten die iedere lichaamscel nodig heeft om goed te kunnen functioneren. Een gen is een DNA-eenheid die de exacte code bevat voor de aanmaak van een bijbehorend eiwit, en bestaat uit eiwitcoderende gebieden (de exonen) en niet-eiwitcoderende gebieden (de intronen).

Het aanmaken van nieuwe eiwitten in de cel is een complex proces: allereerst wordt vanuit het DNA een kopie gemaakt, het RNA, waar vervolgens de intronen nog moeten worden uitgeknipt. Alle overgebleven exonen worden in de juiste volgorde aan elkaar geplakt en het sjabloon voor eiwitsynthese is gereed. In de eiwit-fabriekjes van de cel wordt vervolgens vanuit RNA het eiwit gemaakt en naar de juiste plek in of buiten de cel getransporteerd.

Erfelijke mutaties in de eiwitcoderende gebieden van ons DNA zorgen er direct voor dat het uiteindelijke eiwit niet wordt aangemaakt en/of niet goed functioneert. In de laatste jaren echter worden steeds vaker mutaties gevonden in de niet-eiwitcoderende gebieden, de intronen, van het DNA. Deze mutaties beïnvloeden het knip-en-plak-proces, waardoor stukjes RNA in het eiwitsjabloon terecht komen die daar eigenlijk niet thuishoren. Uiteindelijk leidt dit ook tot de aanmaak van een niet goed functionerend eiwit. Eén van de bekendste

voorbeelden van zulke mutaties is een verandering in het CEP290 gen, die negen jaar geleden in Nijmegen is ontdekt door professors Anneke den Hollander en Frans Cremers. Deze mutatie leidt tot Leber congenitale amaurosis, één van de meest ernstige vormen van erfelijke netvliesdegeneratie.

In onze onderzoeksgroep werken we aan de ontwikkeling van nieuwe therapieën voor verschillende vormen van netvliesziekten. Recente resultaten hebben aangetoond dat we met behulp van zogeheten antisense oligonucleotiden (AONs), kleine stukjes synthetisch RNA, het knip-en-plak-proces in de cel kunnen beïnvloeden. Hierdoor kunnen we het originele sjabloon voor eiwitsynthese herstellen en zien we in gekweekte cellen dat de aanmaak van eiwitten ook daadwerkelijk weer normaal verloopt na toediening van de AONs. Op basis van de veelbelovende resultaten voor de CEP290 mutatie, willen we in dit vervolgproject de mogelijkheden gaan onderzoeken om ook de schadelijke effecten van andere intronmutaties die oorzakelijk zijn voor netvlies-aandoeningen, te corrigeren. Hiervoor zullen we gekweekte cellen, alsook het diermodel zebrafis gaan gebruiken. Veelbelovende resultaten zullen verder onderzocht worden, met het uiteindelijke doel om AONs als mogelijk nieuwe behandelmethode te gaan ontwikkelen.

Foto: van links naar rechts, ing. Lonneke Duijkers (technicus op dit project), dr. Alex Garanto (hoofdaanvrager project) en dr. Rob W.J. Collin (werkgroep leider en mede-aanvrager project)



## Giftbox

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



### Colofon

Deze nieuwsbrief is een onafhankelijke uitgave van het MaculaFonds Het bestuur is volledig verantwoordelijk voor de inhoud van deze nieuwsbrief.

#### Stichting MaculaFonds

Postbus 2410 – 3500 GK Utrecht

☎ 030-2966999 - ✉ info@maculafonds.nl

**Bankrekening NL27INGB0000001280**

t.n.v. Stichting MaculaFonds, Utrecht

**Bankrekening NL98ABNA0609972626**

t.n.v. Stichting MaculaFonds, Eindhoven

#### Bestuur van het MaculaFonds

*Prof.dr. Frans G. Zitman, voorzitter*

☎ 070-3627960 - ✉ franszitman@gmail.com

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

☎ 0294-295889 - ✉ akc@debrauw.net

*Arnold W.M. Veldman, penningmeester*

☎ 040-2417672 - ✉ veldman.arnold@gmail.com

*Ir. Paul Amelink, bestuurslid*

☎ 040-2837811 - ✉ p.amelink@onsnet.nu

*Drs. Bram Rutgers van der Loeff – bestuurslid*

☎ 070-383 70 34 - ✉ bcvdloeff@wxs.nl

*Dr. Yvonne de Jong-Hesse, bestuurslid*

☎ 020-4444795 - ✉ 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 MaculaFonds 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 MaculaFonds voor ten minste vijf jaar. Omdat het MaculaFonds 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 MaculaFonds, tel. 030-29 66 999, e-mail info@maculafonds.nl.**

Wilt u het MaculaFonds liever **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 MaculaFonds tot wederopzegging:

maandelijks € 5,00

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

éénmalig € \_\_\_\_\_

af te schrijven van bankrekeningnr.:

NL \_\_\_\_\_

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

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

**U kunt deze machtiging opsturen naar:  
MaculaFonds  
Postbus 2410  
3500 GK UTRECHT**

# macula <sup>fonds</sup>

**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**

---

**MaculaFonds - [info@maculafonds.nl](mailto:info@maculafonds.nl) - NL27INGB0000001280**