



DCMD: stand van zaken en nieuw onderzoek

In de afgelopen jaren hebben verschillende onderzoekers getracht het genetische defect te vinden in familie “DCMD” met dominante cystoïde macula degeneratie (DCMD). Wij hebben het oorzakelijke gendefect nog niet kunnen opsporen, maar hebben wel het aandachtsgebied kunnen vaststellen op chromosoom 7 waarin het gendefect zich bevindt. Het gehele menselijke DNA bevat 3,200 miljoen DNA bouwstenen. Wij hebben het kritische gebied in de DCMD familie kunnen inperken tot 2,1 miljoen DNA bouwstenen. We zoeken hiermee het oorzakelijke defect nog maar in 1/1500^e deel van het gehele menselijke DNA.

Wij focussen ons nu op het kleinere gebied op chromosoom 7 waarin we het veroorzakende gendefect voor de DCMD kunnen vinden. We proberen te analyseren of we een effect kunnen vinden van een veranderde DNA bouwsteen in een gen met een belangrijke functie in het netvlies. Daarnaast blijven wij actief in de vakliteratuur volgen of er nieuwe functies worden ontdekt voor genen in dit gebied. Van interessante genen onderzoeken we nu of deze genen een rol kunnen spelen bij DCMD. Dit is een grote uitdaging voor het onderzoek dat blijft doorgaan en we blijven elke kans aangrijpen om dichterbij het antwoord te komen.

Voor het opsporen van de oorzakelijke mutatie in de dominante cystoïde macula degeneratie DCMD familie stellen wij de volgende extra studies voor:

1. Het maken van stamcellen van huidcellen van een extra aangedaan persoon: € 3.000
2. Het ontwikkelen van retina cellen volgens een nieuwe procedure voor 2 cellijnen: € 3.000
Dit geeft ons de mogelijkheid om het ziekteproces in een petrischaaltje te bestuderen
3. Het analyseren van de boodschapper RNAs van beide retina cellijnen: € 3.800
4. Het sequencen van het genomisch DNA van 3 aangedane personen: € 1.050
5. Personele kosten data analyse: € 9.000

Kosten: € 19.850

Daarnaast wordt er momenteel een Uitzicht projectaanvraag dat vervolgonderzoek voor DCMD beschrijft beoordeeld, het is nog onbekend of organisaties de aangevraagde subsidies zullen toekennen (echter volledige honorering komt eigenlijk niet meer voor). In het studie voorstel wordt geanticipeerd op een 4x kostenafname voor de uitvoering van de studie. Voor het opsporen van de oorzakelijke mutatie in de dominante cystoïde macula degeneratie stellen wij de volgende extra studie voor (rekening gehouden met kostenafname):

Het uitvoeren van lange-read sequencing voor twee DCMD patiënten: Kosten € 15.000

Financiële middelen voor dergelijke studies worden ook met regelmaat bij stichtingen/instanties in binnen- en buitenland aangevraagd, welke regelmatig slechts ten dele goedgekeurd worden. Om specifiek het onderzoek voor DCMD te kunnen continueren en bespoedigen werken wij samen met de belangengroep voor DCMD-patiënten. Giften voor het “DCMD” onderzoek kunnen worden overgemaakt op het volgende bankrekeningnummer:

Rekeningnummer: NL06 ABNA 0402 4272 62

Op naam van: Nederlandse Oogonderzoek Stichting

Onder vermelding van: DCMD-onderzoek

Alle giften worden anoniem verwerkt. Zowel eenmalige als periodieke giften zijn aftrekbaar.

Dr. Susanne Roosing

E-mail: Susanne.Roosing@radboudumc.nl

Tel. 024-3655266



Prof. Dr. Frans P.M. Cremers

E-mail: Frans.Cremers@radboudumc.nl

Tel. 024-3614017

Afdeling Genetica, RadboudUMC, Postbus 9101, 6500 HB, Nijmegen