

Erelid: Prof.dr. P.T.V.M. de Jong

SECRETARIAAT:

Postbus 207  
3940 AE Doorn  
Tel: 0343 - 411119

E-mail: [secretariaat@anvnb.nl](mailto:secretariaat@anvnb.nl)

Web-site: [www.anvnb.nl](http://www.anvnb.nl)

BESTUUR

: Voorzitter : Prof.dr. D. van Norren  
Secretaris : Prof.dr. P.J. Ringens  
Penningmeester : Drs. M.S. Visser  
Lid : Dr. C.B. Hoyng  
Prof.dr. S.M. Imhof  
Dr. N.M. Jansonius  
Dr. E.C. La Heij  
Prof.dr. G.P.M. Luyten  
Prof.dr. M.P. Mourits  
Prof.dr. G. van Rij  
Prof.dr. J.S. Stilma

## **Jaarlijkse ledenvergadering**

**vrijdag 1 april 2011 van 13.00 tot 13.45 uur tijdens  
de jaarvergadering van het Nederlands Oogheelkundig Gezelschap, in  
het Auditorium 2 van het MECC te Maastricht.**

### **AGENDA**

1. Opening en vaststelling van de agenda.
2. Notulen van de algemene ledenvergadering 26 maart 2010.
3. Jaarverslag secretaris 2010.
4. Financieel verslag, balans en winst & verliesrekening 2010, begroting 2011, vaststelling contributie.
5. Bestuurssamenstelling.  
*Prof.dr. van Rij treedt statutair af en is niet herkiesbaar. Conform het bepaalde in de nieuwe statuten wordt Prof.dr. J. Vingerling als bestuurslid voorgedragen door het hoofd van de afdeling oogheelkunde Rotterdam.*
6. Rondvraag.
7. Sluiting

Notulen Ledenvergadering Algemene Nederlandse Vereniging ter  
Voorkoming van Blindheid.

Datum : 26 maart 2010  
Tijd : 13.00 uur  
Plaats : Mecc te Maastricht  
Aanwezig namens  
het bestuur : Prof.dr D. van Norren, Prof.dr. P.J. Ringens, Prof.dr. G. Luyten,  
Prof.dr. S. Imhof, Ellen La Hey, Nomdo Jansonius  
en A.M.C. Mees ten Oever-Ponds, (notulen).

Afwezig met bericht : Prof.dr. G. van Rens, en drs. M. Visser

Aanwezige leden : 4

### **1. Opening**

De voorzitter opent de vergadering om 13.00 uur en heet een ieder van harte welkom. Helaas kan de penningmeester niet aanwezig kan zijn. Hij zal proberen de eventuele vragen over het financiële verslag te beantwoorden.

### **2. Notulen ledenvergadering 2009**

Worden goedgekeurd zonder wijzigingen.

### **3. Jaarverslag secretaris**

Geen opmerkingen

### **4. Jaarverslag penningmeester**

Na aanvankelijk aanmerkelijk getroffen te zijn door de financiële crisis hebben we in 2009 een herstel gezien. Op het moment dat de koersen in 2009 op een diepte punt waren zijn we weer voorzichtig gaan beleggen waardoor de verliezen voor een belangrijk deel zijn ingelopen. De penningmeester geeft in het jaarverslag een compliment aan onze bankier die in deze hectische tijden ons goed heeft geadviseerd, wat uiteindelijk tot dit resultaat leidde. Voor 2010 is het herstel nog moeilijk in te schatten.

In 2009 heeft een boekhoudkundige verandering plaats gevonden. In het verleden werden de toegezegde verstrekkingen in de balans niet als toegezegde verplichtingen opgenomen. Dit jaar werden de toezeggingen in het resultaat verwerkt wat resulteerde in een extra uitgave van € 150.000.

In de bestuursvergadering is besloten de uitgaven in deze woelige tijd niet aan te passen. Dit zou de lopende wetenschappelijk projecten in de weg staan.

In 2010 zal een nieuwe folder verschijnen. De kosten worden geraamd op € 15.000. Afgesproken is om deze post in het vervolg onder de post "Verstrekkingen" te boeken.

## **5. Bestuurswisseling.**

Conform het bepaalde in de statuten treden Prof.dr. J.S. Stilma en , Prof.dr. F. Henrikse af en zijn niet herkiesbaar na twee bestuursperiodes. De voorzitter dankt hen voor hun inzet en betrokkenheid voor de Vereniging de afgelopen jaren. Na de najaarsvergadering in november zal officieel afscheid worden genomen.

Als nieuwe lid namens Maastricht wordt dr. E. La Hey voorgedragen. Vanuit de ledenvergadering is geen bezwaar tegen deze benoeming.

## **6. Stand van zaken Uitzicht**

Ook dit jaar zijn er weer veel aanvragen binnengekomen met een gezamenlijk bedrag van 2.5 miljoen euro, waarvan 16 aanvragen voor de ANVVB. Deze aanvragen worden in de bestuursvergadering van 22 april a.s. besproken.

De voorzitter staat nog even stil bij de werkzaamheden die door de medewerkers van LSBS worden verricht. Zij hebben hun personeel belangeloos beschikbaar gesteld.

De aanvragen moet zeer nauwkeurig worden verwerkt om teleurstellingen te voorkomen. Wij zijn de LSBS erg dankbaar voor deze inspanningen.

## **7. Rondvraag.**

Dr. Jager vraagt of er nog andere mogelijkheden zijn om geld te werven. Bijvoorbeeld huis aan huis collecte of een aanvraag bij de loterijen in te dienen.

De voorzitter heeft begrepen dat het Oogfonds hier aandacht aan besteed. Zij hebben een groot donateurbestand. Om in aanmerking te komen voor een bijdrage uit een van de loterijen is niet eenvoudig.

Prof. Imhof: de ANVVB heeft bijdragen aan de publieksactie vuurwerk. Er is een halve pagina grote advertentie geplaatst in verschillende dagbladen. Of het impact heeft gehad is moeilijk te meten. Dit bijdrage paste goed binnen het beleid van de Vereniging.

## Verslag secretaris

In 2010 werd voor het eerst daadwerkelijk ervaring opgedaan met het functioneren van een gemeenschappelijk loket (Uitzicht) voor het verstrekken van subsidies. Er werden 26 aanvragen ingediend, die eerst binnen het ANVVB bestuur waren besproken en waarbij een selectie werd gemaakt. Enige weken later was er een gemeenschappelijke bijeenkomst met de andere subsidiegevers, waarbij de ANVVB werd vertegenwoordigd door voorzitter en secretaris; deze beiden waren gemandateerd door het bestuur om met de eerder door de ANVVB opgestelde prioritering te onderhandelen. De werkwijze werd ervaren als buitengewoon succesvol en plezierig. Op deze wijze was het inhoudelijk advies van de ANVVB een belangrijk element in het uiteindelijk toewijzen van gelden aan zes projecten, die hiermee voor een groot deel werden gefinancierd (tenminste 80 % van de geraamde kosten). Ook voor 2011 zullen wij langs deze weg verder gaan.

De financiële positie van de vereniging is stabiel en vraagt geen nadere correcties of wijzigingen in het gereserveerde bedrag voor subsidies.

Het Vision 2020 symposium tijdens het NOG congres 2009 krijgt verder vervolg in 2011. In de week van 10 oktober start de "Week van het Zien". In Nieuwspoor zal op donderdag 13 oktober een persconferentie worden gehouden.

Namens het bestuur dank ik u wederom voor het door u in ons gestelde vertrouwen.

Prof. dr. Peter J. Ringens,  
secretaris

## Verslag Penningmeester

Het financiële herstel dat reeds in 2009 krachtig is ingezet is in 2010 doorgezet. Het beleggingsresultaat kwam met € 380.000 uit op ruim 9% en versloeg daarmee andere beleggingsindicatoren van de ABN-AMRO. Het op niveau houden van de verstrekkingen in deze moeilijke jaren is hierdoor zonder gevolgen gebleven. Rekening houdend met een wijziging van het boekingssysteem van de verstrekkingen kan zelfs worden geconstateerd dat het vermogen weer terug is op het niveau van 2007.

De verwachtingen voor de komende jaren zijn nog steeds onzeker. Het lijkt erop dat er een herstel van de rentestand op handen is maar welk niveau dit zal halen is onduidelijk. Voor de Vereniging is tot op heden vooral de koersstijging van aandelen de belangrijkste factor voor het resultaat. Hoe dit zich voortzet in 2011 is niet duidelijk maar net als in 2010 kan er in 2011 met de lopende ontwikkelingen rekening worden gehouden. De koersstijging in 2010 gaf de mogelijkheid iets boven de begrote verstrekkingen uit te gaan. De verstrekkingen in 2010 inclusief de folder bedroegen € 187.500, terwijl in de begroting € 180.000 is opgenomen.

De kosten van het beheer zijn met € 20.000 gelijk aan het begrote bedrag. In procenten van de opbrengst ad € 390.000 is dit 5,13%. Dit is een laag percentage. Hierbij moet wel worden aangetekend dat de opbrengsten in een herstel periode hoger zijn dan gemiddeld. Dit hogere bedrag is nodig om het vermogen weer op het gewenste peil te brengen.

In de begroting voor 2011 zijn de opbrengsten van vermogen weer gebracht op het oude niveau. Verwacht is een rendement van 5% of € 200.000. Per saldo wordt een positief resultaat begroot ad € 10.000.

De ABN-AMRO heeft voorgesteld het beheer van het vermogen geheel aan haar over te dragen. De kosten zullen dan iets toenemen maar men stelt dat er dan een grotere zekerheid is dat de juiste acties tijdig worden genomen. De voorzitter en de penningmeester zijn hierover in gesprek met het bestuur en de bank. Omdat in 2012 de penningmeester wordt opgevolgd is het oordeel van de nieuw te kiezen penningmeester mede van belang.

Zeist, 28 februari 2011.

Drs, M.S. Visser, penningmeester

## Balans per 31 december 2010 (2009)

	<u>31-12-2010</u>		<u>31-12-2009</u>
	€	€	€
<b>ACTIVA</b>			
<b>VASTE ACTIVA</b>			
Materiële vaste activa			
Inventaris		-	235
<b>VLOTTENDE ACTIVA</b>			
Vorderingen			
Belastingen	5.432		4.615
Overige vorderingen en overlopende activa	<u>40.130</u>		<u>31.967</u>
		45.562	<u>36.582</u>
Effecten		3.870.741	3.539.140
Liquide middelen		<u>336.937</u>	<u>458.179</u>
		<u>4.253.240</u>	<u>4.034.136</u>
<b>PASSIVA</b>			
Kapitaal		3.925.394	3.700.690
Kortlopende schulden			
Overige schulden en overlopende passiva		<u>327.846</u>	<u>333.446</u>
		<u>4.253.240</u>	<u>4.034.136</u>



## Staat van baten en lasten over 2010 (2009)

	2010		2009
	€	€	€
Koersresultaat effecten	378.593		577.771
Overige opbrengsten	16.202		6.393
		394.795	584.164
Verstrekkingskosten		142.500	320.667
		252.295	263.497
Afschrijvingen	235		236
Kantoorkosten	12.541		10.675
Kosten Verenigingsfolder	14.908		-
Algemene kosten	7.337		15.835
		-	-
Som der kosten		35.021	26.746
		217.274	236.751
Saldo voor financiële baten en lasten			
Andere rentebaten en soortgelijke opbrengsten		7.430	12.633
Saldo		224.704	249.384

## Begroting 2011

<b>Uitgaven</b>	
Incidentele verstrekkingen	170.000
Verstrekkingskosten met doorlopend karakter (o.a. bijz. hoogleraren)	10.000
Beheer en Bestuur	20.000
Voordelig saldo 2011	10.000
Totaal	210.000
<b>Inkomsten</b>	
Opbrengsten vermogen	200.000
Contributie en giften	10.000
Totaal	210.000

## GESUBSIDIEERDE PROJECTEN 2010

Prof. Dr. F.P.M. Cremers, Radboud Universiteit, Nijmegen	€ 40.000
Prof.dr. H. Simonsz, Erasmus Universiteit Rotterdam	€ 35.000
Dr. R.W.J. Collin, Radboud Universiteit, Nijmegen	€ 40.000
Dr JR Vingerling, MD PhD, Erasmus Universiteit, Rotterdam	€ 35.000

## SAMENVATTING GESUBSIDIEERDE PROJECTEN

### **Development and Clinical Validation of the Delft Assessment Instrument for Strabismus in Young Children (DAISY)**

**Prof.dr. H. Simonsz, Erasmus Universiteit Rotterdam**

Strabismus heeft een prevalentie van ongeveer 4%. In Nederland alleen worden per week meer dan 150 operatieve correcties uitgevoerd. Na de operatie is het scheelzien echter vaak onder- of overgecorrigeerd. De kans op een heroperatie is 20-50%. Variatie in het effect van de operatie wordt veroorzaakt door foutbronnen in het chirurgisch proces.

Een van de belangrijkste foutbronnen in het chirurgische traject is onnauwkeurigheid van meting van de hoek van scheelzien. De preoperatieve hoek is de belangrijkste bepalende factor voor de afstand dat de oogspieren worden verplaatst tijdens een operatie. De hoek van scheelzien wordt momenteel met de hand gemeten door een orthoptist. Deze metingen hebben intra-individuele variatie, variatie van de hoek van scheelzien tijdens de dag, en inter- en intra-observer variatie. We hebben in een pilot onderzoek een nauwkeurigheid gevonden van circa 5 graden (90%-betrouwbaarheidsinterval). In aanvulling op de meetvariabiliteit kan de hoek van scheelzien zelf kan variëren in de tijd. Door een aantal metingen, wordt de schatting van de gemiddelde hoek nauwkeuriger.

Verbetering van de nauwkeurigheid van de metingen zal de kans op succes van scheelzienschirurgie verhogen. Aan de TU Delft wordt de *Delft Assessment Instrument for Strabismus in Young Children (DAISY)* ontwikkeld. Dit instrument meet automatisch horizontale en verticale hoeken van scheelzien, in meerdere blikrichtingen in een zeer korte tijd (<15s). Het is te verwachten dat dit apparaat, dat deels het werk van orthoptisten automatiseert, snel zal worden ingevoerd in de oogheelkundige praktijk. In dit opzicht is het instrument vergelijkbaar met de automatisering van gezichtsveldonderzoek voor glaucoom in de afgelopen jaren.

In een typische meting met DAISY, is de patiënt vrij te bewegen en hoeft slechts kort en eenmalig te worden gefixeerd door een fixatie licht (op een afstand van ca. 1m). Na deze eenmalige kalibratie wordt de hoek van scheelzien continu gemeten terwijl de patiënt in verschillende richtingen kijkt. DAISY bestaat uit een stereo-camera opstelling, gecombineerd met een innovatieve meetmethode (computer algoritmen). Nieuwheid van dit ontwerp ligt in de combinatie van optische technieken om nauwkeurig te de hoeken van scheelzien bij jonge,

niet-coöperatieve kinderen te meten. Het systeem is gebaseerd op een *eye tracking* techniek die centrum van de pupil en cornea reflecties gebruikt van (infrarood) lichtbronnen.

Met het huidige prototype kunnen kwantitatief scheelzienshoeken worden gemeten bij volwassenen in rechte blik. Scheelzienshoeken werden bepaald met nauwkeurigheid tussen 0,4 ° en 1,0 °, afhankelijk van de hoek van scheelzien. Alle metingen werden snel uitgevoerd, met weinig medewerking van de patiënt.

Eerste doel van dit onderzoek is het implementeren van het meten van de hoofdbeweging d.w.z. met het camerasysteem de positie en oriëntatie van het hoofd meten van de patiënt om daarmee nauwkeurig incomitant scheelzien te meten (A- en V-patronen). Tweede doel is het klinisch valideren van het instrument. Hieronder wordt verstaan het bepalen van (1) meetnauwkeurigheid, (2) gevoeligheid voor anatomische variatie (3), intra- en inter- observer variabiliteit, (4) overeenstemming met de huidige gouden standaard (prisma-afdektest), en (5) de benodigde tijd voor de meting.

## **Elucidation of the molecular causes of autosomal recessive retinitis pigmentosa in the Netherlands**

**Prof. Dr. F.P.M. Cremers, Radboud Universiteit, Nijmegen**

Erfelijke netvliesandoeningen zijn de belangrijkste oorzaak van slechtziendheid en blindheid bij kinderen en jong volwassenen. Met circa 4000 patiënten in Nederland en 1,5 miljoen patiënten wereldwijd is retinitis pigmentosa (RP) de meest voorkomende erfelijke netvlies dystrofie. Mutaties in één van tenminste 26 genen kunnen autosomaal recessieve (ar) RP veroorzaken. Grootschalige mutatie screenings werden tot nu toe vanwege de hoge kosten niet gedaan, maar op grond van recente studies in 40 consanguine Indonesische en Pakistaanse families met arRP, schatten wij dat ongeveer 50% van arRP veroorzaakt wordt door mutaties in bekende arRP genen.

Recente successen op het gebied van genetherapie bij kinderen en volwassenen met netvliesandoeningen bieden hoop op nieuwe behandelmethoden voor steeds meer patiënten. Voor andere vormen van therapie is het eveneens noodzakelijk om het oorzakelijke gendefect bij de individuele patiënt te kennen. Additionele moleculair genetische studies zijn noodzakelijk om de 50% onbekende arRP genen op te sporen. Minstens zo belangrijk is het om een kosteneffectieve mutatie-screening methode te ontwikkelen om de genetische oorzaken in alle Nederlandse arRP patiënten op te sporen.

Gebaseerd op onze eigen gegevens en die van collega's dr. A.A.B. Bergen (Amsterdam) en dr. C.C.W. Klaver (Rotterdam), schatten wij dat minder dan 10% van de Nederlandse arRP patiënten hun gendefect(en) kent. Ongeveer 1/3 van de Nederlandse arRP patiënten waarin wij de oorzakelijke mutaties hebben opgespoord, draagt identieke mutaties in beide genkopieën. In de meeste van deze gevallen is het chromosomale gebied rondom de mutatie ook identiek. In de laatste 10 jaar hebben wij 186 niet-consanguine Nederlandse families met arRP verzameld, die allen werden geanalyseerd met 'single nucleotide polymorphism' (SNP) microarrays. De SNP microarrays maken het mogelijk de identieke chromosomale segmenten in patiënten op te sporen, en daarmee de oorzakelijke mutaties. Dit betekent dat de ouders van de patiënt hetzelfde chromosomale segment dragen welke zij op hun beurt hebben ontvangen van een gemeenschappelijke (soms verre) voorouder. Met behulp van deze aanpak hebben we

recent een nieuw gen gevonden voor ar kleurenblindheid/kegel dystrofie (*PDE6C*), en drie nieuwe arRP genen (*EYS*, en niet gepubliceerde gegevens).

Recent zijn wij met een nieuw programma gestart in Nederland, waarin wij in de komende 5 jaar 75% van de oorzakelijke mutaties willen opsporen in 1000 families met arRP. Het doel van deze aanvraag is de identificatie van tenminste 4 nieuwe arRP genen in de komende 2 jaar, en de ontwikkeling van een kosteneffectieve mutatiescreening door gebruik te maken van een geheel nieuwe sequentieanalyse methode. De opsporing van nieuwe arRP genen zal onze inzichten in de moleculaire mechanismen die ten grondslag liggen aan slechtziendheid en blindheid sterk vergroten, zal erfelijkheidsadvies verbeteren, en maakt het toenemend mogelijk patiënten op te sporen die in aanmerking kunnen komen voor gen- of mutatie specifieke behandelingen.

## **Ontwikkelen van genetische therapie voor *CEP290*-geassocieerde LCA**

**Dr. Rob W.J. Collin, Radboud Universiteit, Nijmegen**

Amaurose congenita van Leber (LCA) is de meest ernstige vorm van erfelijke blindheid in Nederland, en een belangrijke oorzaak van blindheid in jonge kinderen. LCA wordt veroorzaakt door mutaties in een aantal verschillende genen, en is slecht te behandelen. Recentelijk zijn de eerste patiënten met een mutatie in het *RPE65* gen behandeld via gentherapie, en de resultaten zijn veelbelovend. Deze vorm van gentherapie is mogelijk echter niet voor alle LCA genen te gebruiken. Daarom is het van groot belang om ook nieuwe vormen van therapie te ontwikkelen.

De meest voorkomende mutatie die LCA veroorzaakt (1/6 van alle patiënten) ligt in het *CEP290* gen, en is een speciale DNA-verandering, aangezien deze zich in een niet-coderend intron van het gen bevindt. Deze mutatie zorgt er voor dat er een extra stukje RNA wordt toegevoegd aan het normale boodschapper-RNA. Hierdoor functioneert het eiwit dat vervolgens gemaakt wordt niet meer optimaal. Antisense oligonucleotiden (AONs) zijn RNA moleculen die specifiek kunnen binden aan bepaalde stukken van het boodschapper-RNA voordat het gespliced wordt, en hierdoor het splicingproces kunnen beïnvloeden. Om dit principe als mogelijke therapie te gebruiken, heb ik een aantal AONs ontwikkeld die specifiek binden aan het extra stukje *CEP290* RNA dat aanwezig is in de LCA-patiënten. Door toevoeging van de AON zou het verkeerd gespliced *CEP290* omgezet kunnen worden naar goed gespliced *CEP290*, en zou het eiwit dat uit het RNA wordt gemaakt weer volledig functioneel zijn.

Als vooronderzoek heb ik lymphoblastoïde cellen uit bloed van LCA-patiënten die de bijzondere *CEP290*-mutatie dragen, gekweekt in af- en aanwezigheid van AONs. In de aanwezigheid van de AONs werd een heleboel van het verkeerd gespliced *CEP290* omgezet naar het goede product. Dit geeft aan dat de methode in principe therapeutische potentie heeft. Momenteel ben ik een transgeen muizenmodel aan het maken waarin we de bijzondere *CEP290* mutatie hebben ingebracht in het *Cep290*-gen van de muis, en waarin we de therapeutische potentie van de AONs dus *in vivo* kunnen uittesten. Naar verwachting zijn deze muizen na de zomer van 2010 gereed.

Het onderzoek beschreven in deze aanvraag richt zich op het uittesten van de therapeutische potentie van de AONs in de transgene muizen, door middel van een virale toediening. Allereerst worden de goedwerkende AONs, en eventueel combinaties daarvan, ingebouwd in een gemodificeerd virus. Zo'n virus kan, wanneer het in het oog geïnjecteerd wordt, de retinacellen binnendringen, en er voor zorgen dat er een constante aanmaak van AON in de fotoreceptoren gerealiseerd wordt. Een uitgebreide moleculaire analyse zal uitwijzen of deze

aanpak in staat is om het verkeerd gespliced *CEP290* in het oog van de muis om te zetten naar correct gespliced *CEP290*, en vervolgens verder te ontwikkelen naar een eventuele toepassing in de vele LCA-patiënten die deze mutatie dragen.

Mijns inziens is dit een typisch pilot-project, vanwege de ontwikkeling van nieuwe procedures, bijvoorbeeld het genereren van virale vectoren. Bovendien moeten deze nieuwe methodieken ook eerst uitgetest worden in een dierenmodel dat de situatie van een LCA-patiënt nabootst, alvorens de vertaalslag naar therapie in LCA-patiënten gemaakt kan worden.

## **Optical Coherence Tomography and Fundus Autofluorescence imaging of Age-Related Macular Degeneration in the general population.**

**Dr JR Vingerling, MD PhD, Erasmus Universiteit, Rotterdam**

### **Leeftijdgebonden maculadegeneratie**

De retina vormt samen met het onderliggende retinale pigmentepitheel (RPE) en het vaatvlies een van de belangrijkste functionele onderdelen van het oog. Op oudere leeftijd treden bij veel mensen veranderingen in de retina op waardoor de gezichtsscherpte verslechterd. De belangrijkste van deze aandoeningen is leeftijdsgebonden maculadegeneratie (LMD). Voor het stellen van de diagnose LMD wordt gebruik gemaakt van oogspiegelen en fotografie van het netvlies. Deze methoden hebben echter tekortkomingen waardoor LMD kan worden gemist of waardoor de verkeerde diagnose wordt gesteld. Voor onderzoek en behandeling is het stellen van de juiste diagnose van groot belang.

### **Nieuwe onderzoeksmethodes**

Met de verbeterde Optical Coherence Tomography (OCT) is het sinds recent mogelijk om opbouw van het netvlies en omliggende lagen driedimensionaal gedetailleerd te bestuderen. Met OCT beelden is het mogelijk om de afzonderlijke lagen van de retina en het RPE te onderscheiden. Ook ophoping van materiaal of vloeistof in het netvlies en de kenmerken van het glasvocht kunnen hiermee gekwantificeerd worden.

Met Fundus Auto-Fluorescentie (FAF) kan de activiteit van het retinale pigment epitheel (RPE) worden afgebeeld, dit is met de gebruikelijke fundusfotografie niet mogelijk. FAF is van belang voor onderzoek waarbij het RPE afwijkingen gaat vertonen zoals bij maculadegeneratie.

### **Doel van het onderzoek**

Het doel van dit project is de detectie van LMD in bevolkingsonderzoek te verbeteren en daarmee meer inzicht te krijgen in het ontstaan en verloop van deze ziekte. Wij willen eerst in kaart brengen hoe de normale retina en omliggende weefsels er op de OCT en FAF uitzien. Daarna bestuderen we de kenmerken van OCT en FAF beelden van deelnemers waarbij LMD op fundusfoto's werd gediagnostiseerd. Vervolgens onderzoeken we of deze kenmerken ook voorkomen bij deelnemers zonder afwijkingen op de fundusfoto's en worden de afwijkingen gecorreleerd aan genetische veranderingen. Met de OCT en FAF onderzoeken verbetert waarschijnlijk ook de detectie van andere netvlies afwijkingen zoals diabetische maculopathie, macular pucker, maculagaten en centraal sereuze choroidopathie. Voor dit project zijn naast de fundusfotografie ook de OCT en de FAF technieken in het ERGO bevolkingsonderzoek geïntroduceerd. Beide technieken werden niet eerder in grootschalig bevolkingsonderzoek ingezet.

## **Verslagen lopende projecten 2010**

Verslagen van lopende projecten kunt u vinden op de website van de Algemene Nederlandse Vereniging ter Voorkoming van blindheid: [www.anvnb.nl](http://www.anvnb.nl).

## **BIJZONDERE LEERSTOELN**

### **Oogheelkundige leer van de Slechtziende en Blinde Mens**

**Prof. dr. G.H.M.B. van Rens, Vrije Universiteit Medisch Centrum, Amsterdam**

Samenvatting werkzaamheden prof. dr. GHMB van Rens.

In het jaar 2009-2010 concentreerde het wetenschappelijke werk zich vooral op hulpvragen en uitkomsten van revalidatie bij mensen met een visuele beperking.

Er werden 5 promovendi begeleid (drs. Bruijning, Thapa, Burggraaff, Huuneman en Vreeken). Mevr. dr. RMA van Nispen heeft als postdoc een vaste aanstelling binnen de onderzoeksgroep verkregen. De onderzoeken van de 3 promovendi binnen de VU verlopen naar wens. Een vierde promovendus verricht zijn onderzoek in Nepal. Verder is de leerstoelhouder betrokken bij een 5<sup>e</sup> promotieonderzoek naar het fenomeen van herkennen van voorwerpen uit een veelheid aan informatie bij slechtziende kinderen. Deze door ZonMw gehonoreerde aanvraag vindt plaats in samenwerking met Bartimeus en Radboud universiteit Nijmegen, de leerstoelhouder fungeert hierbij als 2<sup>e</sup> promotor. De leerstoelhouder is daarnaast als 2<sup>e</sup> begeleider betrokken bij een onderzoek, aangevraagd door van Prof.dr. R Kempen (Maastricht) naar mobiliteitstraining van slechtzienden en blinden.

In het afgelopen jaar verschenen 4 wetenschappelijke publicaties (nog eens 6 publicaties zijn geaccepteerd voor publicatie) en werden 4 posters en 10 lezingen in binnen- en buitenland verzorgd. Verder werd gewerkt aan de totstandkoming van de nieuwe richtlijn verwijzen van mensen met een visuele beperking voor revalidatie.

Er werd onderwijs gegeven aan medisch studenten en aan oogartsen en specialisten ouderengeneeskunde in opleiding. De leerstoelhouder participeert in vele commissies en besturen waaronder de stuurgroep van het programma InZicht van ZonMw, de International Council of Ophthalmology en de task force group ICD11 van de WHO. Verder is hij voorzitter van de International Society for Low-vision Research and Rehabilitation.

### **Moleculaire genetica van multifactoriële oogaandoeningen (Complexe ophthalmogenetica)**

**Prof. dr A.A.B. Bergen, Universiteit van Amsterdam, Moleculaire en Klinische Ophthalmogenetica (OG)**

#### **1. Onderzoek**

Het onderzoek van deze leerstoel betreft de genetica en pathobiologie van leeftijdsgebonden macula degeneratie (AMD) en primair open kamerhoek glaucoom (POAG), en overig onderzoek aan genetische bepaalde oogziekten.

##### **1.1. AMD.**

De relatie tussen AMD en de genen TLR4, SerpinG1, C3, C5 en ERCC6 werd onderzocht aan de hand van genetische associatie studies AMD ((inter-) nationale samenwerking R'dam en A'dam). Genetische effecten blijken soms populatie-specifiek te zijn.

Gen expressie studies van het menselijk RPE, photoreceptor en choroid werden dit jaar gepubliceerd. Het eerder geconstrueerde moleculaire *in silico* model voor AMD werd

verfijnd, en diverse sleutel moleculen werden mbv RT-PCR en immunohistochemie getest op post-mortem menselijke netvliezen en OMD-achtige proefdier modellen.

-AIO Judith Booiy promoveerde op dit onderzoek op 9 juli 2010 aan de UvA.

-Ons OMD onderzoek (2004-2008) ontving in Jan 2010 een ZonMw kwaliteits-parel prijs.

## 1.2. POAG.

De eerste genetische POAG associatie studies werden verricht (samenwerking A'dam, R'dam, Groningen). De eerste nieuwe (kandidaat-) POAG ziekte genen werden gevonden. Tegelijkertijd werden genetische expressie studies aan menselijke epitheel cellen van het ciliare lichaam succesvol uitgevoerd. Analyse en functionele annotatie van deze nieuwe gen expressie-profielen werden in verband gebracht met het kamer water proteome en het trabecular meshwork transcriptoom. Dit heeft inmiddels geleid tot diverse nieuwe en verrassende inzichten, van molecuul tot mens, van gezond naar POAG. Meerdere manuscripten zijn in voorbereiding.

## 1.3. Ander onderzoek (PXE, CSNB, MYOP, Best, RP).

Het actieve PXE onderzoek werd afgerond (UvA promotie van Dr Plomp 5 juni 2009). Het onderzoek naar CSNB werd verder voortgezet in een klein Nederlands consortium (Simons, van Genderen, Kamermans, Bergen, Florijn, AIO Mieke Bijveld). Er werd essentiële functionele data gegenereerd voor een studie naar de erfelijk oorzaken van myopie. Een fenotype-genotype relatie voor de ziekte van Best werd onderzocht (Klaver). Er wordt geparticipeerd in een nieuw nationaal genetisch en klinisch onderzoek (Cremers, van den Born) ter identificatie van "alle" genen voor Retinitis Pigmentosa (RP5000) en kegeldystrofie.

## 2. Ontwikkeling genetische patiëntenzorg.

Met de komst van Mw van Schooneveld, oogarts (0.5 fte oogheelkunde AMC; 0.2 fte NIN) werd een ophthalmogenetisch clinicus binnengehaald met een zeer goede internationale reputatie. Zij versterkt, ism dr Plomp (klinisch geneticus) met name de patiëntenzorg, en is ondersteunend voor het wetenschappelijk onderzoek.

De oogheelkundige DNA diagnostiek (Dr Florijn) is zeer succesvol. Zowel het gen analyse aanbod, evenals de binnenlandse en buitenlandse aangevraagde verrichtingen trekken nog steeds aan: Anno 2010: > 500 aanvragen.

Het landelijk ophthalmogenetisch (Delleman) archief kent inmiddels 25.000 patienten en 9.000 families. Next gen DNA sequencing technieken zijn inmiddels ontwikkeld om in de DNA diagnostiek toe te passen.

## 3. Onderwijs

Prof Bergen begeleidt 4 AIO's (Baas, Kaing, Zekveld, Janssen); hield 10 lezingen voor patiënten, studenten en collega's buiten NIN, was mede-oprichter(organisator van) ARVO-NED-(DAG) en ARVO-NED AIO cursussen "Ophtalmo-Immunologie" en "Visual Signals".

## 4. Overige academische activiteiten

Prof Bergen was actief in 6 promotie commissies/adviesraden/editorial boards/internationale audits cie

## 5. Publicaties (2009 en 2010)

Totaal international peer reviewed publicaties Bergen groep: 26.

(OMD: 10; POAG: 1, en 15 uit andere onderzoekingen). Publicaties onder andere in de internationale wetenschappelijke toptijdschriften NEJM, Nature Genetics, AJHG, en PloS Genet.



## **DOELSTELLING (ART. 3 DER STATUTEN)**

De Vereniging stelt zich ten doel: het voorkomen van blindheid en Slechtziendheid.

Zij tracht dit doel te bereiken door:

- a. het bevorderen van onderzoek naar oorzaken welke leiden tot blindheid;
- b. het bevorderen van maatregelen, ook op maatschappelijk gebied, ter voorkoming van blindheid.
- c. het verlenen van medewerking aan instellingen of personen die werkzaam zijn op het gebied van preventie van blindheid;
- d. het geven van voorlichting betreffende voorkoming van blindheid;
- e. het verlenen van medewerking aan internationale instellingen met overeenkomstige doelstellingen;
- f. het verlenen van medewerking aan onderzoeken op het gebied van de oogheelkunde, in het bijzonder oogheelkundige behandelingen, die kunnen leiden tot het voorkomen van slechtziendheid en blindheid.

## **TESTAMENTAIRE BESCHIKKING**

Ten behoeve van diegenen die het voornemen hebben onze Vereniging bij uiterste wilsbeschikking te gedenken, delen wij mede, dat onze Vereniging is gerangschikt conform artikel 24 lid 4, Successiewet 1956. Zij bezit rechtspersoonlijkheid en is gevestigd in Amsterdam. Aldaar ingeschreven bij de Kamer van Koophandel onder nummer V 40530342.

## **AANMELDING VOOR LIDMAATSCHAP**

Dit kan geschieden bij de secretaris: p/a Postbus 207, 3940 AE Doorn.

De hoogte van contributie kan naar eigen keuze worden bepaald met een minimum van € 12,50 per jaar. Postgirorekening: 269073. Bankrekeningnummer: ABN-AMRO te Utrecht 43.02.73.258, t.n.v. de penningmeester.