

AMC, Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam

KINDERGENEESKUNDE
METABOLE ZIEKTEN

Telefoon: 020 566 2950

E-mail: secr.kmbz@amsterdamumc.nl

Datum: september 2021

Betreft: **OPROEP NEDERLANDSE GYRAATATROFIE DATABASE**

Gyraatatrofie is een erg zeldzame ziekte waar we nog veel over kunnen en willen leren, zodat we nieuwe behandelingen kunnen ontdekken en huidige behandelingen kunnen verbeteren. Om dit te bereiken doen we wetenschappelijk onderzoek en daar hebben we u voor nodig. Belangrijk is dat u hiervoor geen extra handelingen hoeft te ondergaan.

Bij gyraatatrofie is er sprake van een probleem in de afbraak van een aminozuur (ornithine). Er ontstaat schade aan het netvlies, waardoor mensen slechter gaan zien.

Verschillende behandelingen worden toegepast, die vaak veel van iemand vragen, zoals bijvoorbeeld het eiwitbeperkt dieet. Hoewel we denken dat de behandelingen goed werken, is er nog niet zoveel onderzoek naar gedaan. Ook is er nog niet zoveel onderzoek gedaan naar de achtergrond van gyraatatrofie. Hoe komt het precies dat het netvlies beschadigd raakt? Welke stoffen spelen daarbij allemaal een rol? Waarom verloopt de aandoeningen anders bij verschillende mensen? Zijn er meer behandelingen die ook zouden kunnen helpen?

Om meer te kunnen leren zijn we in het Amsterdam UMC (locatie AMC) een database aan het opzetten. In deze database worden alle gegevens ingevoerd die verzameld worden tijdens bezoeken aan het ziekenhuis. Dit zijn gegevens zoals de uitslagen van het bloedonderzoek, de onderzoeken van de oogarts en de symptomen die iemand ervaart. Analyse van deze gegevens kan ons veel leren over het verloop van gyraatatrofie bij verschillende mensen en over het effect van behandelingen.

Hoe meer gegevens we kunnen verzamelen, hoe meer we kunnen leren. Daarom zijn we op zoek naar mensen met gyraatatrofie uit heel Nederland. We willen deze mensen vragen of ze mee willen doen aan ons onderzoek.



Voor u verandert er niets. Er hoeven geen extra onderzoeken gedaan te worden. Er vindt alleen een gesprek plaats waarin gevraagd wordt om toestemming. Uw privacy wordt conform de AVG-regeling beschermd.

Heeft u zelf gyraatatrofie of kent u iemand die gyraatatrofie heeft? Vraag aan uw arts wat de mogelijkheden zijn om mee te doen aan dit onderzoek. Uw deelname zou ontzettend waardevol zijn en een belangrijke bijdrage leveren aan ons onderzoek.

Hopelijk kunnen we op deze manier zorgen voor meer kennis over gyraatatrofie, waardoor we de zorg kunnen verbeteren! Zowel voor mensen die nu deze aandoening hebben, als in de toekomst.

Contact

Als u vragen heeft of meer wilt weten over het onderzoek, kunt u contact opnemen met een van de onderzoekers: Berith Balfort, arts-onderzoeker metabole ziekten, of dr. Marion Brands, kinderarts metabole ziekten. Wij zijn bereikbaar via de onderstaande mailadressen:

- Berith Balfort: b.m.balfort@amsterdamumc.nl
- Dr. Marion Brands: m.m.brands@amsterdamumc.nl