



Universiteit
Leiden
The Netherlands

Clinical characteristics and management of retinitis pigmentosa

Nguyen, X.T.

Citation

Nguyen, X. T. (2024, January 23). *Clinical characteristics and management of retinitis pigmentosa*. Retrieved from <https://hdl.handle.net/1887/3714325>

Version: Publisher's Version

License: [Licence agreement concerning inclusion of doctoral thesis in the Institutional Repository of the University of Leiden](#)

Downloaded from: <https://hdl.handle.net/1887/3714325>

Note: To cite this publication please use the final published version (if applicable).

ACKNOWLEDGEMENTS

De artikelen in dit proefschrift zijn tot stand gekomen op de afdeling Oogheelkunde in het Leids Universiteit Medisch Centrum. Graag wil ik iedereen bedanken die (in)direct heeft bijgedragen aan dit proefschrift. In het bijzonder wil ik nog de volgende personen bedanken:

Beste professor Boon, beste Camiel, ik kan alleen maar beamen wat anderen voor mij zeiden, namelijk dat we ontzettend veel geluk hebben met jou als promotor. Jouw enthousiasme en passie voor onderzoek is aanstekelijk. Bedankt voor de fijne begeleiding deze afgelopen jaren, mede dankzij jou is mijn promotietraject voorspoedig verlopen.

Beste dr. Wijnholds, beste Jan, ik ben altijd onder de indruk van je kennis op het gebied van genetherapie. Veel dank voor je expertise en je waardevolle inzichten op alle artikelen.

Beste professor Jager, beste Martine, u heeft mij als student enthousiast gemaakt voor het doen van onderzoek. Ik wil u hartelijk danken voor alle wijze lessen.

Beste professor Schalijs-Delfos, beste Nicoline, het is fijn om door jou opgeleid te worden als oogarts. Bedankt dat ik altijd bij je aan mag kloppen.

Ook veel dank aan alle collega's uit het Amsterdam UMC: beste professor Bergen, beste Arthur, dank voor al je expertise en kennis in de genetica. Elk artikel is inhoudelijk en tekstueel beter geworden door jouw feedback. Ralph en Jaco, bedankt dat ik bij jullie terecht kon voor al mijn genetica vragen.

Aan mijn collega's van Bartiméus en Koninklijk Visio: Henk, Jan, Rudo en Hilmar. Het was me een waar genoegen om onderzoek bij jullie te doen. Bedankt voor alle gezelligheid, indrukwekkende verhalen en ook voor alle essentiële hulp.

Beste Christien en Miranda, bedankt voor jullie ondersteuning tijdens de fenotyperingstudie.

Mijn mede-AIOS en promovendi wil ik graag nog bedanken voor alle gezelligheid: Luc, Amir, Helena, Ivanna, Els, Shahzad, Lisa, Joost, Peter, Marjolein, Thomas, Niels, Annemijn (2x), Charlotte, Kasia, Melissa, Carlijn en Danial. Mays, dank dat je het onderzoek aan mij toevertrouwde. Jessica, ik kan me geen betere opvolger bedenken dan jij. Cindy, jou wil ik in het bijzonder nog bedanken voor al je hulp binnen en buiten het onderzoek. Ik ben blij dat ik jou als kamergenootje had in het onderzoekshok, en bedankt dat je mijn paranimf wilt zijn.

Beste 'professor' Hahn, beste Leo, bedankt voor alle hilarische momenten en de privé beatbox shows in de onderzoekskamer. Succes met je opleiding verder in Amsterdam!

Eric en Roberta, het is prachtig dat we ondanks de verre afstanden nog goed contact hebben. Eric, bedankt dat je mijn paranimf wilt zijn. Roberta, never change. Ik kijk uit naar onze volgende jamsessie.

Aan mijn vrienden, dank voor alle afleiding waardoor het onderzoek iets langer duurde. Aming, Guo, Tony, Minh, Hokman en anderen, ik kom weer wat vaker online.

Beste Yiwie, dank voor al deze jaren van (flauwe) humor en vriendschap. Ik waardeer onze vriendschap enorm en mogen er nog vele jaren bij komen.

Aan team ZWEEK, bedankt voor alle gezellige activiteiten over de jaren heen. James, Hoang, Kit-Yu, Ji-Wan, Yicheng en Wing, het is mooi dat we na zoveel jaren nog veel contact hebben. Ik kijk uit naar ons volgende uitje.

Aan Duyan, Binh en Lindsey, het is fijn dat ik altijd op familie kan rekenen. Dit was me zeker niet gelukt zonder jullie.

Lieve papa en mama, bedankt voor jullie oneindige zorg en liefde. Jullie optimisme en gedrevenheid ondanks alle moeilijkheden hebben mij geïnspireerd om nooit op te geven. Ik ben trots op jullie.

Lieve Ivy, je staat altijd voor me klaar. Bedankt voor je onvoorwaardelijke liefde, geduld en humor. Laten we samen veel mooie momenten beleven met ons hondje Sherlock. Met jou is alles beter.

CURRICULUM VITAE

Xuan-Thanh-An Nguyen was born on the 2nd of June 1992 in Rotterdam, The Netherlands. After graduating from the Erasmiaans Gymnasium in Rotterdam in 2010, he studied Business Administration at the Erasmus University for one year before applying for Medicine at the Leiden University Medical Center. During his college years, he was an active member of the International Federation of Medical Student Associations, where he organized multiple courses including first aid and medical sign language lessons. He also went on a clinical internship on Forensic Pathology at the Otto-von-Guericke-University in Magdeburg, Germany under supervision of prof. dr. A. Roessner.

After obtaining his M.D., the author went to pursue his Ph.D. on the clinical characteristics and management of retinitis pigmentosa under guidance of prof. dr. C.J.F. Boon and dr. J. Wijnholds at the Department of Ophthalmology in the Leiden University Medical Center. The results of this research are presented in this thesis.

During his PhD, Thanh has coordinated a prospective, observational study involving patients with *CRB1*-associated retinal dystrophies; and has also coordinated a prospective study on the impact of a low vision device called the Orcam at Bartiméus and Koninklijke Visio. He has presented at several international conferences and was an invited speaker for the EURETINA Winter Meeting 2019 in Prague, Czech Republic.

In August 2021, the author started his residency training in Ophthalmology under the supervision of prof. dr. N.E. Schalij-Delfos.

LIST OF PUBLICATIONS

1. de Guimaraes TAC, Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, Mahroo OA, Pontikos N, Vargas ME, Thiadens AAHJ, Carvalho ER, **Nguyen XT**, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jiménez-Rolando B, Martin-Merida MI, Avila-Fernandez A, Salas EC, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Wissinger B, Webster AR, Heon E, Boon CJF, Zrenner E, Michaelides M. **KCNV2-associated retinopathy: genotype-phenotype correlations - KCNV2 study group report 3.**
Br J Ophthalmol. 2023 Oct 18;bjo-2023-323640. Epub ahead of print.
2. Moekotte L, Kuiper JJW, Hiddingh S, **Nguyen XT**, Boon CJF, van den Born LI, de Boer JH, van Genderen MM. **CRB1-Associated Retinal Dystrophy Patients Have Expanded Lewis Glycoantigen-Positive T Cells.**
Invest Ophthalmol Vis Sci. 2023 Oct 3;64(13):6.
3. Karuntu JS*, **Nguyen XT***, Talib M, van Schooneveld MJ, Wijnholds J, van Genderen MM, Schalijs-Delfos NE, Klaver CCW, Meester-Smoor MA, van den Born LI, Hoyng CB, Thiadens AAHJ, Bergen AA, van Nispen RMA, Boon CJF. **Quality of life in patients with CRB1-associated retinal dystrophies: A longitudinal study.**
Acta Ophthalmol. 2023 Sep 25. Epub ahead of print.
4. **Nguyen XT***, Moekotte L*, Plomp AS, Bergen AA, van Genderen MM, Boon CJF. **Retinitis Pigmentosa: Current Clinical Management and Emerging Therapies.**
Int J Mol Sci. 2023 Apr 19;24(8):7481.
5. **Nguyen XT**, Thiadens AAHJ, Fiocco M, Tan W, McKibbin M, Klaver CCW, Meester-Smoor MA, Van Cauwenbergh C, Strubbe I, Vergaro A, Pott JR, Hoyng CB, Leroy BP, Zemaitiene R, Khan KN, Boon CJF. **Outcome of Cataract Surgery in Patients With Retinitis Pigmentosa.**
Am J Ophthalmol. 2023 Feb;246:1-9.
6. **Nguyen XT**, Koopman J, van Genderen MM, Stam HLM, Boon CJF. **Artificial vision: the effectiveness of the OrCam in patients with advanced inherited retinal dystrophies.**
Acta Ophthalmol. 2022 Jun;100(4):e986-e993.

7. **Nguyen XT**, Talib M, van Schooneveld MJ, Wijnholds J, van Genderen MM, Schalijs-Delfos NE, Klaver CCW, Talsma HE, Fiocco M, Florijn RJ, Ten Brink JB, Cremers FPM, Meester-Smoor MA, van den Born LI, Hoyng CB, Thiadens AAHJ, Bergen AA, Boon CJF. **CRB1-Associated Retinal Dystrophies: A Prospective Natural History Study in Anticipation of Future Clinical Trials.**
Am J Ophthalmol. 2022 Feb;234:37-48.

8. Georgiou M, Fujinami K, Vincent A, Nasser F, Khateb S, Vargas ME, Thiadens AAHJ, de Carvalho ER, **Nguyen XT**, De Guimarães TAC, Robson AG, Mahroo OA, Pontikos N, Arno G, Fujinami-Yokokawa Y, Leo SM, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Jimenez-Rolando B, Martin-Merida MI, Avila-Fernandez A, Carreño E, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Boon CJF, Banin E, Pennesi ME, Wissinger B, Webster AR, Héon E, Khan AO, Zrenner E, Michaelides M. **KCNV2-Associated Retinopathy: Detailed Retinal Phenotype and Structural Endpoints-KCNV2 Study Group Report 2.**
Am J Ophthalmol. 2021 Oct;230:1-11.

9. **Nguyen XT***, Almushattat H*, Strubbe I, Georgiou M, Li CHZ, van Schooneveld MJ, Joniau I, De Baere E, Florijn RJ, Bergen AA, Hoyng CB, Michaelides M, Leroy BP, Boon CJF. **The Phenotypic Spectrum of Patients with PHARC Syndrome Due to Variants in ABHD12: An Ophthalmic Perspective.**
Genes (Basel). 2021 Sep 11;12(9):1404.

10. Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Leo SM, Vincent A, Nasser F, Cabral De Guimarães TA, Khateb S, Pontikos N, Fujinami-Yokokawa Y, Liu X, Tsunoda K, Hayashi T, Vargas ME, Thiadens AAHJ, de Carvalho ER, **Nguyen XT**, Arno G, Mahroo OA, Martin-Merida MI, Jimenez-Rolando B, Gordo G, Carreño E, Ayuso C, Sharon D, Kohl S, Huckfeldt RM, Wissinger B, Boon CJF, Banin E, Pennesi ME, Khan AO, Webster AR, Zrenner E, Héon E, Michaelides M. **KCNV2-Associated Retinopathy: Genetics, Electrophysiology, and Clinical Course-KCNV2 Study Group Report 1.**
Am J Ophthalmol. 2021 May;225:95-107.

11. **Nguyen XT***, Talib M*, van Cauwenbergh C, van Schooneveld MJ, Fiocco M, Wijnholds J, Ten Brink JB, Florijn RJ, Schalijs-Delfos NE, Dagnelie G, van Genderen MM, de Baere E, Meester-Smoor MA, De Zaeytijd J, Balikova I, Thiadens AA, Hoyng CB, Klaver CC, van den Born LI, Bergen AA, Leroy BP, Boon CJF. **Clinical Characteristics and Natural History of RHO-associated Retinitis Pigmentosa: A Long-Term Follow-up Study.**
Retina. 2021 Jan 1;41(1):213-223.

12. **Nguyen XT**, Talib M, van Schooneveld MJ, Brinks J, Ten Brink J, Florijn RJ, Wijnholds J, Verdijk RM, Bergen AA, Boon CJF. **RPGR-Associated Dystrophies: Clinical, Genetic, and Histopathological Features.**
Int J Mol Sci. 2020 Jan 28;21(3):835.
13. Karuntu JS, **Nguyen XT**, Boon CJF. **Correlations between the Michigan Retinal Degeneration Questionnaire and visual function parameters in patients with retinitis pigmentosa.**
Manuscript submitted.
14. Moekotte, L de Boer JH, Hiddingh S, de Ligt AM, **Nguyen XT**, Hoyng CB, Inglehearn CF, McKibbin M, Lamey TM, Thompson J, Chen F, McLaren T, Talbishi AMA, Panneman DM, Boonen EGM, Banf S, Bocquet B, De Baere E, Koenekoop R, Oldak M, Rivolta C, Roberts L, Strupaite R, Kohl S, Farrar GJ, van Vugt M, van Setten J, Roosing S, van den Born LI, Boon CJF, van Genderen MM, Kuiper JJW. **Elevated Plasma Complement Factors in *CRB1*-associated inherited retinal dystrophies.**
Manuscript submitted.

* Authors contributed equally and share first authorship.