

Moleculaire pathologie van huidziekten

Gepubliceerd: 23-10-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Wij proberen de moleculaire pathobiologie van een groot aantal huidziekten op te helderen. Het gaat om aangeboren aandoeningen of ziekten met een belangrijke erfelijke en/of aangeboren component.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Huid- en onderhuidsheefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30415

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Moleculaire pathologie

Aandoening

- Huid- en onderhuidsheefselaandoeningen, congenitaal
- Huidneoplasmata maligne en niet-gespecificeerd
- Huid- en onderhuidsheefselaandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

erfelijke huidziekten, genodermatosen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, ZonMW, Berliner Stiftung für Dermatologie; La Roche Research Foundation

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Experimenteel, Gen, Huid, Moleculair

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Niet van toepassing. Het gaat niet om een klinische trial.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De afdeling dermatologie heeft een aantal aandachtspunten voor kliniek-gebonden onderzoek. Dit zijn:

- genodermatologie, de studie van erfelijke en aangeboren huidaandoeningen;
- diagnostiek en behandeling van non-melanoom huidkanker;
- diagnostiek en therapie van spataderen en lymfoedeem.

Sinds 1 januari 2004 heeft de afdeling de beschikking over een volledig geoutilleerd moleculair biologisch laboratorium, waarin fundamenteel onderzoek naar de moleculaire pathologie van de huid plaatsvindt. Met de klinische zwaartepunten als uitgangspunt wordt onderzoek verricht binnen een 4-tal hoofdlijnen:

1. Functionele analyse van mutaties in gap junction-eiwitten geassocieerd met congenitale afwijkingen en cutane maligniteiten;
2. Functionele analyse van met lipodystrofie geassocieerde lamine mutaties;
3. Mutatiescreening bij congenitale en syndromale lymfoedemen en vasculaire malformaties.
4. Experimentele moleculaire diagnostiek en functionele analyse van erfelijke en aangeboren huidaandoeningen

Doel van het onderzoek

Wij proberen de moleculaire pathobiologie van een groot aantal huidziekten op te helderen. Het gaat om aangeboren aandoeningen of ziekten met een belangrijke erfelijke en/of aangeboren component.

Onderzoeksopzet

Het onderzoek wordt aangestuurd door vragen die ontstaan in de klinische praktijk. Derhalve vindt op experimentele basis mutatie analyse plaats voor een groot aantal erfelijke huidaandoeningen. Daarnaast wordt in elk week veel moleculair celbiologisch onderzoek verricht aan de gevonden mutaties alsook aan de moleculaire processen die aan erfelijke aandoeningen ten grondslag liggen.

Inschatting van belasting en risico

De patiënten worden niet onderworpen aan andere dan standaard diagnostische ingrepen. Als zodanig levert ons onderzoek voor hen geen extra risico's op.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800
6202AZ Maastricht
NL

Wetenschappelijk

Academisch Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800
6202AZ Maastricht
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Erfelijke en/of aangeboren huidaandoening

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Weigering om deel te nemen aan het onderzoek
Ontbreken van toestemming door ouders/voogd

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 01-01-2007

Aantal proefpersonen: 100

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 23-10-2006
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL11251.068.06