

Associatie tussen Dystrophia myotonica type II en auto-immuunziekten

Gepubliceerd: 09-10-2007 Laatste bijgewerkt: 09-05-2024

Onderzoeksvragen:- Is de frequentie van auto-immuun aandoeningen verhoogd bij patiënten met dystrophia myotonica type II, in vergelijking met patiënten met dystrophia myotonica type I- Is er een verhoogde frequentie van autoantistoffen in het bloed...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Auto-immuunziekten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30830

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DMII en autoimmuunziekten

Aandoening

- Auto-immuunziekten
- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

dystrophia myotonica type II, spierziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Sint Maartenskliniek

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: autoantilichamen, autoimmuunziekten, dystrophia myotonica type II

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

frequentie van autoimmuunziekten volgens klinische diagnose danwel

classificatiecriteria in beide populaties

Secundaire uitkomstmaten

frequentie van autoantistoffen in beide populaties

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Dystrophia myotonica (DM) is een genetische spieraandoening. Er bestaan tenminste twee vormen van DM (DMI en DMII), waarbij DM I het meest voorkomende type is.

Recent is de observatie gedaan dat de prevalentie van T-cel en autoantistof geassocieerde auto-immuunziekten sterk verhoogd is in een nationaal cohort van patiënten met DM II. Er zijn verschillende oorzaken te bedenken waaronder genetische linkage.

De genetische afwijking van DM II ligt op 3q21.3 en 3q13.3-q24 en in de eerste regio liggen een aantal interessante genen voor auto-immuunziekten, met name ook het CD80/CD86 domein. CD80/CD86 is een ligand voor de costimulatoire T-cel receptor CD28 en de locus 3q21.3 is op dit moment de enige buiten chromosoom 6 (HLA genen) gelegen kandidaat gen voor RA susceptibility. Diverse polymorphismen van CD80/CD86 zijn beschreven en sommigen lijken geassocieerd aan t-cel gemedieerde autoimmuunziekten. Een verhoogde frequentie van autoimmuuziekten geassocieerd aan CD80/CD86 polymorphismen in deze populatie kan een waardevol inzicht verschaffen in het ontstaan van auto-immuunziekten.

Doel van het onderzoek

Onderzoeksvragen:

- Is de frequentie van auto-immuun aandoeningen verhoogd bij patiënten met dystrophia myotonica type II, in vergelijking met patiënten met dystrophia myotonica type I
- Is er een verhoogde frequentie van autoantistoffen in het bloed bij patiënten

met dystrophia myotonica type II in vergelijking met patiënten met dystrophia myotonica type I

Onderzoeksopzet

Observationeel onderzoek 2 cohorten

Inschatting van belasting en risico

venapunctie (hematoom)

Contactpersonen

Publiek

Sint Maartenskliniek

Hengstdal 3
6522JV
Nederland

Wetenschappelijk

Sint Maartenskliniek

Hengstdal 3
6522JV
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

dystrophia myotonica type II
informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-09-2007
Aantal proefpersonen:	64
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL18871.091.07