

Moleculaire analyse van ziektenmechanismen bij Amyotrophische Laterale Sclerose door middel van onderzoek van het gen expressie profiel in humaan bloed en huidfibroblasten.

Gepubliceerd: 25-07-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Het doel van dit onderzoek is tweeledig: (i) specifieke gen-expressie profielen ontdekken in het bloed en in fibroblasten van patiënten met ALS of ALS gelijkende aandoening om zo de diagnostische fase en de meetbaarheid van ziekteprogressie te...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Neuromusculaire aandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON31437

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Biomarkers in ALS

Aandoening

- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

aandoening motorische neuronen, Amyotrofische Laterale Sclerose (ALS)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Vidi toekenning Prof LH van den Berg, Prinses Beatrix Fonds (aanvraag loopt)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: ALS, biomarkers, bloed, fibroblasten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Expressie profielen zullen bekeken worden voor ALS en/of ziekte progressie.

Bevindingen kunnen gebruikt worden in de ontwikkeling van diagnostische testen.

De studie naar genotypering zal DNA varianten aan het licht brengen en gecombineerd met de specifieke expressie profielen leiden tot een beter inzicht in de genetische basis van het ontstaan van ALS en de progressie hiervan.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Amyotrofische Laterale Sclerose (ALS) is een invaliderende en fataal verlopende aandoening met progressieve degeneratie van motor neuronen in hersenen en het ruggenmerg. Er bestaat geen genezende behandeling en de mediane overleving is 3 jaar.

Er bestaan geen definitieve diagnostische testen voor ALS en andere aandoeningen kunnen een klinisch beloop hebben gelijkend op ALS. De diagnostische vertraging is in de regel meer dan een jaar en verkeerde diagnosestelling komt vaak voor. In ongeveer 10% van de patienten komt ALS in de familie voor. Familiaire ALS is klinisch en pathologisch niet te onderscheiden van sporadische ALS. De pathogenese van ALS is onbekend, echter steeds meer overtuigend bewijs wijst er op dat meerdere moleculaire cascades

betrokken zijn.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is tweeledig:

- (i) specifieke gen-expressie profielen ontdekken in het bloed en in fibroblasten van patiënten met ALS of ALS gelijkende aandoening om zo de diagnostische fase en de meetbaarheid van ziekteprogressie te verbeteren;
- (ii) het identificeren van genetische determinanten die gelinked zijn aan ziekte-geassocieerde expressie profielen.

Onderzoeksopzet

Allereerst zullen gen-expressie profielen worden bekeken bij ALS patiënten en patiënten met ALS gelijkende aandoeningen om te komen tot specifieke patronen (functionele biomarkers). Sensitiviteit en specificiteit zullen worden vastgesteld door middel van vergelijking van ALS patiënten met ALS gelijkende aandoeningen.

Daarna zullen moleculaire cascades, betrokken bij riluzole behandeling, worden geïdentificeerd door gen-expressie profielen te vergelijken voor de behandeling met de profielen tijdens de behandeling.

Tenslotte zullen de vastgestelde profielen worden vergeleken met SNP genotypering om de genetische basis voor functionele biomarkers te kunnen vaststellen.

Inschatting van belasting en risico

Risico's aan dit onderzoek zijn de risico's verbonden aan de venapunctie.

Venapunctie is een veilige, frequent uitgevoerde handeling met zeer weinig complicaties en de tijdsbelasting voor de proefpersonen is gering.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
NL

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)

- Leeftijd > 18 jaar
- Diagnose ALS bevestigd of een aandoening lijkend op ALS
- Geen cognitieve beperkingen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Diagnose onbekend

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	01-09-2006
Aantal proefpersonen:	2000
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	25-07-2006
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-03-2008
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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

CCMO

ID

NL11662.041.06