

Betacel- en endotheelfunctie in mensen met EXT-1 eof EXT-2 mutaties

Gepubliceerd: 21-10-2008 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

Onderzoek naar glucose homeostase en endotheelfunctie en glycocalyx status in 30 mensen met heterozygote mutaties in EXT1 or EXT2 en 30 onaangedane familieleden.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Endocriene aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON32811

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

BEEM

Aandoening

- Endocriene aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

glucose intolerantie, hart-en vaatziekten

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: betacel, diabetes, endotheel, glycocalyx

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Glycocalyx dimensie door SDF imaging

Secundaire uitkomstmaten

Plasma glucose/ insulin levels

Endotheelfunctie

Glycocalyx degradatie producten

Urine albumine secretie

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Een onlangs verschenen Genome Wide Association Study (GWAS) heeft nieuwe risico loci voor type 2 diabetes geïdentificeerd, waaronder EXT-2. Dit gen codeert voor exostosine, dat betrokken is bij de elongatie of heparansulfaat, een glycosaminoglycan dat door het hele lichaam heen geproduceerd wordt. Patienten with EXT-1 en EXT-2 mutaties worden gekarakteriseerd door het HMO (hereditary multiple osteochondroma) syndrome, waarbij zij multiple benigne epifysiale bottumoren ontwikkelen gedurende de prepubertijd door 50% reductie in heparansulfaat synthese. Muizen met een heterozygote mutatie hebben een kleinere glycocalyx en hebben een verhoogd glucose tijdens vasten. We zijn derhalve geïnteresseerd in de mensen met dergelijke mutaties, om te zien of zij een normale glucose tolerantie hebben hetgeen nieuw licht kan laten schijnen op de ontstaansgeschiedenis van type 2 diabetes.

Doel van het onderzoek

Onderzoek naar glucose homeostase en endotheelfunctie en glycocalyx status in 30 mensen met heterozygote mutaties in EXT1 or EXT2 en 30 onaangedane familieleden.

Onderzoeksopzet

Case control studie.

Inschatting van belasting en risico

Glucosetolerantietest is een non-invasieve interventie met extra bloedafnames. Deze observationale studie zal ons helpen de rol van heparansulfaten in glyocalyx te verhelderen bij het ontstaan van type 2 diabetes mellitus.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 az
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 az
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)

>18 jaar oud
Genotype toont EXT-1 or EXT-2 mutatie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

malignancy met verminderde levensverwachting
diabetes

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-10-2008
Aantal proefpersonen:	30
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

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	NL24872.018.08