

Coagulatie in Lamine A-C mutaties

Gepubliceerd: 16-09-2009 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Vaststellen of er verschil is in stollingsstatus tussen drager van LMNA mutaties en hun niet aangedane familie leden

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Hart- en vaataandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON33410

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Rol van bloedstolling in patiënten met lamine A/C mutatie.

Aandoening

- Hart- en vaataandoeningen, congenitaal
- Embolieën en trombose

Synoniemen aandoening

hypercoagulabiliteit, verhoogde stollingsneiging

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: coagulatie, lamine A/C mutaties

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

bepalen van stollingsstatus

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

lamine A en lamine C zijn kernenvelopewitten welke gecodeerd worden door het LMNA gen. Mutaties in dit gen veroorzaken een heel scala aan verschillende ziekten met verschillende symptomen zoals vroegtijdige veroudering, neuropathie, lipodystrofie and hartaandoeningen. Recent is er een associatie gevonden tussen LMNA mutaties en arteriele en veneuze trombose (onafhankelijk van de aanwezigheid van atriumfibrilleren). De rol van verhoogde stollingsneiging hierbij is echter nog niet vastgesteld.

Doel van het onderzoek

Vaststellen of er verschil is in stollingsstatus tussen drager van LMNA mutaties en hun niet aangedane familie leden

Onderzoeksopzet

Case-control

Inschatting van belasting en risico

Er is een direct voordeel voor de lamine A/C patienten omdat de beoordeling van hun stollingsstatus kan leiden tot aanpassing van de richtlijnen betreffende antistolling. De niet aangedane familieleden hebben voordeel omdat de inventarisatie van cardiovasculaire risicofactoren kan leiden tot preventieve maatregelen in het geval van (subklinische) atherosclerosis. Het enige ongemak voor beide groepen bestaat uit de venapunctie

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
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)

Cases: aangetoonde LMNA mutatie; volwassen mannen & vrouwen
Controles: niet aangedane familieleden

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Cases: LMNA mutatie niet aangetoond

Controls: geen genetisch onderzoek naar LMNA mutatie gedaan

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: 01-06-2009

Aantal proefpersonen: 90

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	NL28148.018.09