

Genetica van epilepsie

Gepubliceerd: 25-06-2010 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

Primair onderzoeksrichting: Het verzamelen van het DNA van een groot aantal klinisch gefenotypeerde epilepsie patiënten voor patient-controle associatie studies voor detectie van genetische risico factoren voor epilepsie.Secundaire...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Convulsies (incl. subtypes)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35608

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van epilepsie

Aandoening

- Convulsies (incl. subtypes)

Synoniemen aandoening

epilepsie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Epilepsie, Genetica

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Genetische variaties in genen die mogelijk predisponeren voor epilepsie, maar op persoonsniveau geen voorspellende waarde hebben.

Secundaire uitkomstmaten

Geen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De verschillende vormen van epilepsie worden waarschijnlijk veroorzaakt door een combinatie van genetische en omgevingsfactoren en hun interactie in personen met een verhoogde gevoeligheid. Een aantal genetische risicofactoren zijn nu geïdentificeerd in families met een (zeldzame) erfelijke epilepsie. Deze vormen van epilepsie zijn geassocieerd met mutaties in genen die coderen voor ion-kanalen of neuronale receptoren, maar ook in genen die niet direct een relatie hebben met neuronale elektrofysiologie. Onderzoek naar epilepsie genen zal bijdragen aan een beter begrip van het moleculaire mechanisme, en zal uiteindelijk kunnen leiden tot de ontwikkeling van een betere therapie en interventie strategie van deze aandoening.

Doel van het onderzoek

Primair onderzoeksrichting: Het verzamelen van het DNA van een groot aantal klinisch gefenotypeerde epilepsie patiënten voor patient-controle associatie studies voor detectie van genetische risico factoren voor epilepsie.

Secundaire onderzoeksrichting: Het opsporen en evalueren van genetische determinanten voor refractaire epilepsie ongevoelig voor anti-epileptica en veel voorkomende bijwerkingen.

Onderzoeksopzet

Verzameling van DNA van patiënten voor een patient-controle associatie studie.

Inschatting van belasting en risico

De belasting die participatie met onderzoek met zich meebrengt is een enkele venapunctie van 20 ml bloed en het verschaffen van additionele informatie over persoonsgegevens. Het voordeel zal zijn dat meer kennis over de ziekte verworven zal worden wanneer belangrijke genetische risico factoren worden detecteerd. De resultaten van het tweede deel van het onderzoek (welke zich richt op effectiviteit van behandeling en bijwerkingen van medicatie) kunnen in belangrijke mate bijdragen aan de verbetering van de behandeling van epilepsie.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Universiteitsweg 100
3584CG
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Universiteitsweg 100
3584CG
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

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

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Alle patienten onafhankelijk van leeftijd of geslacht die in staat zijn en toestemmen middels het informed consent;- kinderen en personen die niet wilsbekwaam zijn zullen geincludeerd worden als hun ouders of wetelijke voogd toestemmen middels het informed consent ; - Een duidelijke diagnose epilepsie gebaseerd op de geschiedenis, klinisch onderzoek of EEG onafhankelijk van het type epilepsie, of het voorkomen van ten minste twee onafhankelijke epileptische aanvallen. ; - De etiologische diagnose is ondersteund door imaging, wanneer het type epilepsie daarom vraagt.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- patienten waar geen informed consent van wordt verkregen. ; - Twijfel over de diagnose epilepsie
- leeftijd onder de 12 jaar

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:	22-07-2010
Aantal proefpersonen:	500
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-06-2010

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO

Datum: 24-04-2013

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC NedMec

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	NL29090.041.09