

Epilepsie-genetisch onderzoek Nederland (EPINED)

Gepubliceerd: 02-08-2011 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Het verzamelen van het DNA van een groot aantal klinisch gefenotypeerde epilepsie patiënten voor patient-controle associatie studies en van families voor koppelingsonderzoek voor detectie van genetische risico factoren voor epilepsie.

Ethische beoordeling	Afgewezen
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Neurologische aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35985

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

EPINED

Aandoening

- Neurologische aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

epilepsie, vallende ziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Subsidie van het Nederlandse Epilepsie Fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: epilepsie, genetics

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Genetische variaties in genen die mogelijk predisponeren voor epilepsie.

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

Het verzamelen van het DNA van een groot aantal klinisch gefenotypeerde epilepsie patiënten voor patient-controle associatie studies en van families voor koppelingsonderzoek voor detectie van genetische risico factoren voor epilepsie.

Onderzoeksopzet

Verzameling van DNA en klinische fenotypes van patiënten voor een patient-controle associatie studie, en van families voor koppelingsonderzoek.

Inschatting van belasting en risico

De belasting die participatie met onderzoek met zich meebrengt is een enkele venapunctie van 10 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 kunnen in 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)

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

epilepsie volgens 'International League Against Epilepsy' klassificatie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

mental retardation, brain-tumor

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland	
Status:	Zal niet starten
Aantal proefpersonen:	1000
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Afgewezen	
Datum:	02-08-2011
Soort:	Eerste indiening
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	ID
CCMO	NL36027.041.11