

'REGISTRATIE - een observatie studie van het Europese netwerk voor de ziekte van Huntington (EHDN)'

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

'Registratie' betreft het hoofdonderzoek van het Europese Netwerk voor de ziekte van Huntington (EHDN). Het doel hiervan is het prospectief verzamelen van gegevens in Huntington patiënten, presymptomatische gendragers en hun familieleden...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON38177

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Registratie

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

Ziekte van Huntington

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, High Q Foundation; New York; VS

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Europees Netwerk, Registratie, Ziekte van Huntington

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Er zijn geen vastgestelde uitkomstmaten omdat Registratie continuërend is binnen de reguliere patiëntenzorg op de afdeling Neurologie. Het project is ingebed in het netwerk die een platform biedt voor communicatie en uitwisseling van kennis en ideeën over de ziekte en als basis zal dienen voor onderzoek.

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Huntington (ZvH) is een neurodegeneratieve aandoening die dominant erfelijk is. Het wordt veroorzaakt door een instabiele geëxpandeerde trinucleotide repeat (CAG) op het IT-15 gen. De prevalentie is 5-10 per 100.000. De klinische symptomen beginnen gemiddeld rond de 40e levensjaar: motorische afwijkingen, cognitieve achteruitgang en psychiatrische stoornissen. Het beloop is progressief en leidt tot functioneel disfunctioneren en dood binnen 10-30 jaar. Door middel van een DNA-test kunnen risicodragers zich predictief laten testen om te bepalen of ze al dan niet gendragers lang vóór het begin van klachten en symptomen. Op dit moment is er nog geen therapie beschikbaar die de ziekte kan voorkomen of vertragen. Belovende resultaten zijn bekend in Huntington modellen maar de voorspellende waarde ervan voor de mens is nog onbekend.

Omdat de ZvH een zeldzame ziekte is, is uitgebreide samenwerking nodig om het benodigde aantal deelnemers te kunnen includeren voor observationele en interventie studies met een goede power.

Doel van het onderzoek

'Registratie' betreft het hoofdonderzoek van het Europese Netwerk voor de ziekte van Huntington (EHDN).

Het doel hiervan is het prospectief verzamelen van gegevens in Huntington patiënten, presymptomatische gendragers en hun familieleden om:

- de familiegeschiedenis in kaart te brengen
- klinische kenmerken te relateren aan erfelijke en biologische factoren
- de recrutering van potentiële geschikte deelnemers voor toekomstige interventiestudies te vergemakkelijken
- toekomstig onderzoek te plannen (observationale en interventiestudies ter verbetering van zorgbeleid en gericht op het vertragen of uitstellen van het begin en de progressie van deze ziekte)

Onderzoeksopzet

De registratie vindt plaats binnen de reguliere patiëntenzorg op de polikliniek Neurologie van verschillende centra of verpleegtehuis. De Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS 1999) en een aantal optionele vragenlijsten worden afgenomen. Bovendien worden deelnemers gevraagd om lichaamsmateriaal af te staan (bloed en urine) voor onderzoek naar erfelijke factoren en voor de bepaling van biomarkers die de progressie van de ziekte weerspiegelen; in deze context wordt een vragenlijst over de familiegeschiedenis afgenomen om de relatie te onderzoeken tussen klinische kenmerken en het lichaamsmateriaal van aanverwanten. Familieleden die niet drager zijn van de genafwijking worden gevraagd als controle lichaamsmateriaal af te staan. Het lichaamsmateriaal wordt gecodeerd centraal opgeslagen in BioRep, Milaan.

De gegevens worden via Internet elektronisch ingevoerd, nadat er een unieke code is berekend voor elke deelnemer (op basis van onveranderde informatie). De code bestaat uit negen cijfers en wordt toegekend tijdens een één richting wiskundig proces. De persoonlijke gegevens waarop de code is gebaseerd worden nooit elektronisch opgeslagen. Een onderzoeker kan alleen de gegevens zien van de deelnemers uit zijn centrum. Het databestand wordt bewaard op een website. Centrale coördinatie kan alle gecodeerde gegevens zien voor monitor doeleinden.

Inschatting van belasting en risico

Omdat Registratie een observationale studie is, zijn er geen risico's verbonden voor de deelnemers. Hun belasting wordt tot een minimum gereduceerd aangezien het verzamelen van de gegevens en lichaamsmateriaal binnen de reguliere patiëntenzorg op de afdeling Neurologie of verpleegtehuis.

Deelname aan het project leidt niet tot een rechtstreeks therapeutisch effect. Een potentieel voordeel is dat door deelname er sneller en betrouwbaarder onderzoek naar de ontwikkeling en progressie van de klinische symptomen zodat patiënten en familieleden hier beter over kunnen worden geïnformeerd. Bovendien leidt dit tot een verbetering in de diagnostiek van de ziekte en in de kwaliteit van de zorg en biedt het project de mogelijkheid tot deelname aan interventie studies naar de preventie en vertraging van het beloop.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC Leiden
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC Leiden
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

. Personen met klinische kenmerken van Hungtinton en daarbij een positieve familiegeschiedenis of genetische bevestiging (herhaling CAG repeat >35 op grootste allel)
. Personen zonder klinische kenmerken maar drager van de genmutatie (herhaling CAG repeat >35 op grootste allel)

- . Eerste-graads familieleden (bijv. ouders, broers/zussen, kinderen) van Huntington patiënten
- . Tweede-graads familieleden (bijv. grootouders en kleinkinderen) van Huntington deelnemers
- . Familieleden van categorie 1 of 2 die niet drager zijn van de genmutatie (bijv. partners)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- . Wilsonbekwamen die geen wettelijke vertegenwoordiger hebben.
- . Personen met andere choreatische stoornissen dan Huntington.

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 gestopt
(Verwachte) startdatum:	17-07-2006
Aantal proefpersonen:	800
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	07-07-2006
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

Goedgekeurd WMO	
Datum:	03-02-2012
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	14-02-2012
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	08-03-2012
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL12224.058.06