

Moleculaire oorzaak van Pierpont syndroom

Gepubliceerd: 19-07-2013 Laatst bijgewerkt: 22-04-2024

1, vinden van de oorzaak van Pierpont syndroom2. bestuderen van de moleculaire en cellulaire mechanismen die leiden tot de verschillende verschijnselen van Pierpont syndroom3. beter begrip van regulatie van subcutane vetdeposities

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38587

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Moleculaire oorzaak van Pierpont syndroom

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

Pierpont syndroom; lipomatosis en mentale retardatie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: functionele analyses, moleculair onderzoek, oorzaak, Pierpont syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Vinden van het gen dat Pierpont syndroom veroorzaakt.

Secundaire uitkomstmaten

- begrip van de moleculaire en cellulaire mechanismen die leiden tot de verschillende kenmerken van Pierpont syndroom.
- beter begrip van regulatie van subcutane vetdeposities

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Pierpont syndroom is een weinig frequent voorkomende aandoening welke gepaard gaat met een verstandelijke handicap, ongewoon gelaat, en abnormale vetverdeling. Mensen met dit syndroom ontwikkelen epilepsie en tonen in toenemende mate gedragsproblemen. Er is geen therapie mogelijk. De oorzaak van het syndroom is onbekend maar men gaat uit van een de novo autosomaal dominante mutatie.

Doel van het onderzoek

- 1, vinden van de oorzaak van Pierpont syndroom
2. bestuderen van de moleculaire en cellulaire mechanismen die leiden tot de verschillende verschijnselen van Pierpont syndroom
3. beter begrip van regulatie van subcutane vetdeposities

Onderzoeksopzet

Whole exome sequencing van 3 personen met de klinische diagnose Pierpont syndroom, en bij een van hen ook de ouders ten behoeve van trio analyse (vergelijken van varianten in resultaat bij kind met dat bij ouders); indien dit onvoldoende resultaat oplevert zal ook whole exome sequencing van de ouders van de andere twee patienten verricht worden. Het materiaal zal daarom bij de ouders van 3 patienten worden afgenomen.

Inschatting van belasting en risico

Het risico en de belasting van een bloedafname is beperkt. De deelnemers aan het onderzoek hebben geen baat bij deelname. Er is wel een groepsvoordeel omdat het onderzoek essentiële informatie kan verschaffen die nodig zijn voor erfelijkheidsvoorlichting en toekomstige interventies tbv epilepsie en gedrag.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

Patienten: klinische diagnose Pierpont syndroom

Ouders: hebben een kind met de klinische diagnose Pierpont syndroom; in staat om schriftelijke informatie te lezen en te begrijpen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 03-09-2013

Aantal proefpersonen: 11

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 19-07-2013

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	NL45117.018.13