

neurocognitieve endofenotypering: op het kruispunt van genetische aandoeningen en psychiatrie

Gepubliceerd: 15-08-2013 Laatste bijgewerkt: 24-04-2024

Cognitieve testen afnemen op gestructureerde en gestandaardiseerde wijze bij een gedefinieerde groep patienten met cognitief dysfunctioneren, dat een gemeenschappelijke moleculaire etiologie kent. De beoogde einddoelstellingen hiermee zijn:-...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38921

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Neurocognitieve endofenotypering

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

Neurocognitieve stoornissen, ontwikkelingsstoornissen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Endofenotype, Genetische aandoeningen, Neurocognitief, Psychiatrie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

neurocognitieve profiel per gendefect

Secundaire uitkomstmaten

- identificatie van translationele neurocognitieve endophenotypen tussen soorten, bijvoorbeeld op aandachts- of geheugenfuncties.
- inzicht krijgen in cognitieve endophenotypen bij neuropsychiatrische syndromen met een gedeelde etiologie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Genetische factoren dragen in belangrijke mate bij aan het ontstaan van neuropsychiatrische aandoeningen. Deze factoren zijn multifactorieel van aard. Hierdoor is er geen eenduidige relatie tussen de genetische defecten en het scala aan neuropsychiatrische uitkomsten.

In toenemende mate kennen we enkele enkelvoudige gendefecten, die betrokken zijn bij epigenetische modulatie en een breed en heftig scala geven aan neuropsychiatrische uitkomsten. In diermodellen zoals de muis, is neurocognitief onderzoek veelal nauwkeuriger uitgewerkt. Om deze resultaten te vertalen naar humane uitkomsten is het noodzakelijk om ook testen bij de mens uit te voeren.

Door het nauwkeurig in kaart brengen van de pathofysiologische mechanismen bij deze specifieke genetische defecten is identificatie van neurocognitieve profielen mogelijk. Deze kunnen aanknopingspunten bieden voor interventiestudies in de toekomst.

Zie ook de aanvraag in de bijlage.

Doel van het onderzoek

Cognitieve testen afnemen op gestructureerde en gestandaardiseerde wijze bij

een gedefinieerde groep patienten met cognitief dysfunctioneren, dat een gemeenschappelijke moleculaire etiologie kent.

De beoogde einddoelstellingen hiermee zijn:

- gedetailleerd humaan neurocognitief profiel definiëren per gendefect.
- identificatie van translationele neurocognitieve endophenotypen tussen soorten.
- inzicht krijgen in cognitieve endophenotypen bij neuropsychiatrische syndromen met een gedeelde etiologie.

Zie ook de aanvraag in de bijlage.

Onderzoeksopzet

Populatie: n= minstens 60 proefpersonen.

Testen:

- cognitieve testen: onderdelen uit de CANTAB en de ADOS
- fenotypische testen: klinische interviews (VABS, mini PAS-ADD), kinderpsychiatrisch onderzoek (zingen, tekenen, spelen met een pop en theeserviesje, puzzel), vragenlijsten (CBCL, SCQ, temperament vragenlijsten, SES vragenlijsten, ontwikkelingsvragenlijst).

Zie ook de aanvraag in de bijlage.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen risico's verbonden aan deelname.

Het speelgoed dat gebruikt wordt voor het kinderpsychiatrisch onderzoek bevat geen kleine onderdelen, die gevaarlijk kunnen zijn.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 12
Nijmegen 6525 GC
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 12
Nijmegen 6525 GC
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)

- Aanwezigheid van een specifieke genetische variant
- EHMT1 mutatie (Kleefstra Syndroom)
- KANSL1 mutatie (Koolen-deVries syndroom)
- ABJRD11 mutatie (KBG syndroom)
- 15q13 mutatie (Syndroom van Prader-Willi)
- Trisomie 21 (syndroom van Down).;-biologische leeftijd boven de 3 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Meerdere genetische defecten bij dezelfde proefpersoon

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:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	27-12-2013
Aantal proefpersonen:	60
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	15-08-2013
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-05-2015
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL43187.091.13