

Is er een relatie tussen bloedgroep P en de ziekte ernst van de ziekte van Fabry?

Gepubliceerd: 17-01-2013 Laatst bijgewerkt: 24-04-2024

De volgende onderzoeksvragen werden geformuleerd: • correleert bloedgroep P-status (aan- of afwezigheid van de 42C> T-SNP) met GB3 iop fibroblasten en witte bloedcellen van gezonde controles? • Correleert bloedgroep P-status met (lyso) GB3 in plasma...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON39730

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Bloedgroep P en ziekte van Fabry

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Ziekte van Fabry

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Bloedgroep P, Ziekte van Fabry

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Deel 1: mRNA niveaus van GB3 synthase en hoeveelheid GB3 op fibroblasten en witte bloedcellen (gemeten met RT-PCR en HPLC).

Deel 2: correlatie tussen bloed groep P status en plasma en urine lyso (GB3) van patiënten met de ziekte van Fabry, correlatie tussen de ziekte ernst van Fabry gemeten met een score lijst (FOS-SSI) en bloedgroep P status, en kaplan meier analyse op het optreden van eerste klinische complicatie tussen de verschillende P bloedgroepen.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Fabry is een zeldzame erfelijke ziekte die wordt gekenmerkt door klachten van zenuwpijnen, nierfalen, hartfalen en herseninfarcten. Deze ontstaan doordat patiënten met de ziekte van Fabry een enzym missen die specifieke suikervetstoffen (vanaf nu GB3 genoemd) niet kunnen afbreken die daardoor opstapelen in het lichaam. We begrijpen momenteel niet goed hoe het komt dat sommige patiënten ernstiger ziek zijn dan anderen. En dat is vervelend: je kunt je patiënt niet vertellen hoe ziek deze wordt en of deze in de toekomst een therapie nodig heeft.

Een hypothese is dat de mate van aanmaak van GB3, dat de patiënten niet kunnen afbreken, van invloed is op de ziekte ernst. Recent is er meer kennis gekomen over factoren die de GB3 aanmaak beïnvloeden. Een factor die de aanmaak van GB3 blijkt te beïnvloeden is een genetische variatie in het GB3 synthase gen. Bij aanwezigheid van deze genetische variatie heb je minder GB3 op je rode bloedcel, bij afwezigheid van de genetische variatie het omgekeerde. Deze genetische variatie bepaalt ook je bloedgroep P. Er zijn drie groepen te

onderscheiden: P1P1, P1P2, P2P2 waarbij bloedgroep P1P1 de hoogste erythrocyten GB3 expressie heeft en P2P2 de laagste.

Wij willen graag onderzoeken of deze genetische variatie in het GB3synthase gen dezelfde invloed heeft op andere cellen in het lichaam. Als dit principe voor alle cellen in het lichaam geldt, zou deze genetische variatie een goede voorspeller kunnen zijn voor de totale aanmaak van GB3 in Fabry patiënten. Om dit te kunnen onderzoeken hebben we bloedmateriaal van gezonde mensen nodig. Vervolgens zullen we onderzoeken of deze genetische variatie samenhangt met de ziekte ernst in Fabry patiënten.

Doel van het onderzoek

De volgende onderzoeksvragen werden geformuleerd:

- correleert bloedgroep P-status (aan-of afwezigheid van de 42C> T-SNP) met GB3 iop fibroblasten en witte bloedcellen van gezonde controles?
- Correleert bloedgroep P-status met (lyso) GB3 in plasma of urine van Fabry-patiënten?
- Correleert bloedgroep P-status met de ziekteernst van Fabry?

Onderzoeksopzet

Deel 1 is een observationele lab studie op witte bloedcellen en fibroblasten van gezonde controles.

Deel 2 is een observationele restrospectieve studie op biochemische ne klinische data van Fabry patienten.

Inschatting van belasting en risico

De risico's en belasting van dit onderzoek worden verwaarloosbaar geacht.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. Persoon wilt en in staat om informed consent te tekenen
2. persoon is 18 jaar of ouder.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. gebruik van anticoagulantis

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: 26-02-2013
Aantal proefpersonen: 30
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 17-01-2013
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	NL42458.018.12