

Haplotyperingsstudie bij patiënten met genetisch bewezen Myotone Dystrofie type 2

Gepubliceerd: 12-01-2017 Laatst bijgewerkt: 14-04-2024

In het vervolgonderzoek willen wij gaan kijken naar CD80/CD86 of andere polymorfismen in het 3q21 gebied die geassocieerd zijn met een verhoogde prevalentie van auto-immuunziekten in de DM2 populatie. Mocht er inderdaad sprake zijn van een verhoogde...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON43063

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DM2 haplotype

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

myotone dystrofie type 2, Proximale Myotone Myopathie (PROMM)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: autoimmuunziekte, Haplotyperingsonderzoek, myotone dystrofie type 2

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Is het erfelijk materiaal in de 3q21.3 regio gelijk bij patiënten met myotone dystrofie type 2.

Secundaire uitkomstmaten

Hebben personen met DM2 en een autoimmuunziekte een andere haplotype dan patiënten met DM2 zonder autoimmuunziekte

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Uit het onderzoek met CMO nr. 2007/176 is gebleken dat bij patiënten met Myotone Dystrofie type 2 (DM2) significant vaker auto-immuunziekten (21 % versus 2 %) en auto-antistoffen (25 % versus 2 %) voorkomen dan bij patiënten met DM1. Het voorkomen van auto-immuunziekten bij patiënten met DM1 is gelijk aan de prevalentie in de algehele populatie. In vervolg onderzoek willen wij gaan kijken naar een mogelijk onderliggend mechanisme voor deze associatie. In de 3q21.3 regio van de DM2 mutatie liggen een aantal interessante genen voor auto-immuunziekten, met name het CD80/CD86 domein. Diverse polymorfismen in CD80 en CD86 lijken geassocieerd met t-cel gemedieerde auto-immuunziekten of andere kliniek zoals gevoeligheid voor infecties of kans op acute resectie na orgaantransplantaties, hoewel de gegevens soms conflicterend zijn.

Doel van het onderzoek

In het vervolgonderzoek willen wij gaan kijken naar CD80/CD86 of andere polymorfismen in het 3q21 gebied die geassocieerd zijn met een verhoogde prevalentie van auto-immuunziekten in de DM2 populatie. Mocht er inderdaad sprake zijn van een verhoogde frequentie van auto-immuunziekten geassocieerd aan CD80/CD86 polymorfismen in deze populatie, dan kan ons inzicht in de relevantie van variaties in het gebied van CD80/CD86 voor het ontstaan van auto-immuunziekten verbeteren.

Onderzoeksopzet

Voor het beantwoorden van deze vraag willen wij gericht naar genetische variatie in de 3q21.3 regio gaan kijken. In eerste instantie zal een haplotypering van de 3q21.3 regio uitgevoerd worden om na te gaan of het erfelijke materiaal in deze regio anders is bij patiënten met en zonder een auto-immuunziekte. Als dit het geval is zal nog gericht op zoek gegaan worden naar genetische variatie in de CD80/CD86 regio. Voor het onderzoek zal DNA worden gebruikt van de sinds 2010 nieuw gediagnostiseerde DM2 patiënten in Nederland (n=35). In het onderzoek gaat het:

- Om lichaamsmateriaal dat reeds vanwege een ander doel (dan wetenschappelijk onderzoek) is afgenomen en dat is opgeslagen (DNA diagnostiek ten behoeve van de diagnose DM2). Er hoeft dus geen extra bloedprik plaats te vinden voor het verkrijgen van lichaamsmateriaal.
- In maximaal vijf gevallen zal wel opnieuw een bloedprik plaatsvinden; de patiënt verkiest een nieuwe venapunctie bóven de verzending van haar DNA-materiaal van het UMCU naar het Radboudumc.

Inschatting van belasting en risico

Geen risico alleen eenmalig een venapunctie

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
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)

genetisch bewezen DM2, ouder dan of gelijk aan 18 jaar

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: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 02-06-2017

Aantal proefpersonen: 35

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 12-01-2017

Soort: Eerste indiening

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	NL58134.091.16