

Het meten van de TMPRSS6-expressie ter verheldering van de genetische diagnose bij IRIDA

Gepubliceerd: 23-05-2016 Laatste bijgewerkt: 20-04-2024

(Primair) Bepalen of het meten van het expressieniveau een goede functionele test is om de genetische diagnose bij IRIDA te bevestigen door de relatie tussen de TMPRSS6 mRNA-expressie en het fenotype in IRIDA-patiënten en hun familieleden vast te te...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Niet-hemolytische anemieën en beenmergdepressie
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON43293

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Het meten van TMPRSS6-expressie bij IRIDA

Aandoening

- Niet-hemolytische anemieën en beenmergdepressie
- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Ijzer- en sporenelementenmetabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

bloedarmoede ongevoelig voor orale ijzerbehandeling, ijzerrefractaire ijzergebreksanemie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: anemie, expressie, heterozygoot, ijzer

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De correlatie tussen de relatieve hoeveelheid mRNA-expressie van TMPRSS6 in EBV-geïmmortaliseerde lymfoblasten en het IRIDA-fenotype.

Secundaire uitkomstmaten

De correlatie tussen de relatieve hoeveelheid mRNA-expressie van TMPRSS6 in EBV-geïmmortaliseerde lymfoblasten en het TMPRSS6-genotype.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Ijzer-refractaire ijzergebreksanemie (IRIDA) wordt over het algemeen gezien als een autosomaal recessieve aangeboren aandoening. Sommige patiënten met slechts een mono-allelisch effect vertonen echter ook een IRIDA-fenotype, terwijl andere heterozygoten gezond blijven. Zelfs binnen families is er niet altijd een duidelijke genotype-fenotypecorrelatie. Mogelijk is er door de invloed van andere genetische factoren variatie in de expressie van TMPRSS6 tussen verschillende personen, zelfs wanneer ze hetzelfde TMPRSS6-genotype hebben. Onze hypothese is dat het TMPRSS6-expressieniveau gerelateerd is aan de aanwezigheid en de ernst van het IRIDA-fenotype. Als dit inderdaad zo is, kan het meten van het expressieniveau mogelijk gebruikt worden in diagnose, vooral bij heterozygote gevallen.

Doel van het onderzoek

(Primair) Bepalen of het meten van het expressieniveau een goede functionele test is om de genetische diagnose bij IRIDA te bevestigen door de relatie tussen de TMPRSS6 mRNA-expressie en het fenotype in IRIDA-patiënten en hun familieleden vast te stellen.

(Secundair) Meer inzicht verkrijgen in de rol van additionele genetische factoren in het veroorzaken van IRIDA door de relatie tussen de TMPRSS6 mRNA-expressie en het TMPRSS6-genotype in IRIDA-patiënten en hun familieleden

vast te stellen.

Onderzoeksopzet

Invasieve observationele studie. We gebruiken EBV-geïmmortaliseerde lymfoblastcellijnen om de Tmprss6-expressie te bepalen en medische data om het IRIDA-fenotype en -genotype van de proefpersonen te bepalen.

Inschatting van belasting en risico

Van alle proefpersonen wordt met een enkele venapunctie in totaal 11 ml bloed afgenomen. Venapunctie is een routineprocedure met minimale belasting en risico's. Resultaten van eerdere laboratoriumbepalingen en lichamelijk onderzoek worden gebruikt. Omdat het een observationele studie betreft, is er geen direct voordeel voor proefpersonen. De resultaten bieden echter wel nieuw inzicht in de pathofysiologie van IRIDA en kunnen mogelijk leiden tot een verbetering van de diagnose, vooral bij heterozygote Tmprss6-defecten. Dit kan ook relevant zijn voor de proefpersonen.

Contactpersonen

Publiek

Radboudumc

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Radboudumc

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6525 GA
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)

- Woonachtig in Nederland
- Gediagnosticeerd met IRIDA of heeft een familielid gediagnosticeerd met IRIDA
- Eerder beschreven door Donker et al. (ongepubliceerde data)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Eerdere diagnose voor chronische ontstekingsziekte of chronische lever-/nierziekte
- CRP * 10
- < 18 jaar oud

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: 23-05-2016

Aantal proefpersonen: 19
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 23-05-2016
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO
Datum: 11-08-2016
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	NL56996.091.16