

Het genereren van geïnduceerde pluripotente stam cellen van patiënten met genetische neuronale ontwikkelingsstoornissen om ziekte mechanismen te bestuderen

Gepubliceerd: 01-09-2017 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

In dit onderzoek zullen iPS cellen worden gemaakt van patiënten met neuronale ontwikkelingsstoornissen, en gezonde controle individuen. Deze iPS cellen kunnen vervolgens worden gebruikt om ziektemechanismen te bestuderen.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON44331

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

iPSCs om hersenontwikkeling te begrijpen

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

genetische veroorzaakte ontwikkelingsstoornissen van de hersenen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, afdeling Klinische Genetica

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W,NWO (ZonMW Veni aan dr. Barakat)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: -geïnduceerde pluripotente stam cellen, -hersenenontwikkeling, -klinische genetica, -ziektmodellen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

in vitro genereren van iPS cellen van patiënten met genetische neuronale ontwikkelingsstoornissen, en gezonde, al dan niet verwandte controle individuen.

Secundaire uitkomstmaten

genereren van disease models voor neuronale ontwikkelingsstoornissen door middel van differentiatie van de verkregen iPS cellen, om verdere functionele inzichten te krijgen in de ziekte pathogenese.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

neuronale ontwikkelingsstoornissen komen frequent voor, en patiënten worden regelmatig gezien bij de afdeling Klinische Genetica, voor diagnostiek en erfelijkheidsadviesing. Door recente technologische vooruitgang worden steeds meer genetische afwijkingen geïdentificeerd in nieuwe genen. De impact die deze gen afwijkingen hebben op het ontstaan van deze ziektebeelden is thans nog vaak onduidelijk. Aanvullend functioneel onderzoek is hard nodig om hierover informatieve te verkrijgen. In de laatste jaren is het mogelijk geworden om cel modellen te genereren middels het maken van geïnduceerde pluripotente stam (iPS) cellen. Deze kunnen in het lab worden gedifferentieerd tot bijvoorbeeld neuronale cellen. Wanneer iPS cellen van patiënten met genetische afwijkingen en gezonde, al dan niet verwandte, controlepersonen worden gemaakt en vergeleken, kunnen de functies van gen afwijkingen mechanistisch worden

bestudeerd, en dit kan bijdragen aan nieuwe kennis omtrent de pathogenese van deze aandoeningen.

Doel van het onderzoek

In dit onderzoek zullen iPS cellen worden gemaakt van patiënten met neuronale ontwikkelingsstoornissen, en gezonde controle individuen. Deze iPS cellen kunnen vervolgens worden gebruikt om ziektemechanismen te bestuderen.

Onderzoeksopzet

iPS cellen worden gegenereerd van patiënten met genetisch veroorzaakte neuronale ontwikkelingsstoornissen, en gezonde controle personen. Deze zijn bijvoorbeeld familie van de aangedane patient, zodat de beste vergelijking kan worden gemaakt. Van patiënten of controles worden bloed cellen of cellen verkregen van huidbiopten gebruikt voor het reprogrameren en generen van iPS cellen. Deze cellen zijn in de meeste gevallen al verkregen door routine diagnostiek, of zullen worden verkregen in combinatie met geplande ingrepen of procedures.

Inschatting van belasting en risico

bloedafname of huidbiopten zullen bij patiënten worden uitgevoerd. Dit zal voornamelijk gebeuren tijdens reeds geplande procedures, of gebruik makend van reeds verkregen restmaterialen. Hierdoor zal de belasting van de proefpersonen zo klein mogelijk zijn.

Contactpersonen

Publiek

Selecteer

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015 CN
NL

Wetenschappelijk

Selecteer

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015 CN

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)

patiënten met genetisch veroorzaakte stoornissen van de hersenontwikkeling. In principe kunnen dit patiënten van alle leeftijden zijn, aangezien vele van deze neurodevelopmental disorders reeds op vroege leeftijd optreden. Gezonde individueën zullen beoogd familie-leden zijn (zonder aanwezigheid van gen-defect), of indien niet mogelijk, gezonde, niet verwante individueën

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

-patiënten die positief getest zijn voor HIV of hepatitis.

-voor de controle individuen: partners van patiënten en werknemers van de afdeling klinische genetica van het Erasmus MC worden uitgesloten

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met 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:	29-10-2017
Aantal proefpersonen:	40
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	01-09-2017
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NL62031.078.17