

Hoeveelheid en functie van witte bloedcellen bij mensen met een DPD deficiëntie

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

Het onderzoeken of DPD patiënten een verstoorde aanmaak/afbraak en/of functie hebben van witte bloedcellen in het bijzonder die van de B en T-lymfocyten.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON44558

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DPD deficiëntie

Aandoening

- Wittebloedcelaandoeningen

Synoniemen aandoening

Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiëntie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Dihydropyrimidine dehydrogenase, hematologie, Witte bloedcellen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het onderzoeken of DPD patiënten een verstoorde aanmaak/afbraak van witte bloedcellen hebben in het bijzonder die van de B en T-lymfocyten.

Secundaire uitkomstmaten

Het onderzoeken of DPD patiënten een verstoorde functie hebben van witte bloedcellen in het bijzonder de B en T-lymfocyten.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) is het eerste en snelheidsbepalende enzym in de afbraakroute van uracil en thymine naar respectievelijk dihydrouracil en dihydrothymine. Een DPD deficiëntie is een autosomaal recessieve ziekte welke gekenmerkt wordt door sterk verhoogde concentraties van uracil en thymine in de urine. Bij patiënten met een DPD deficiëntie blijkt het klinisch beeld erg variabel te zijn. De fenotypering van een DPD knock-out muis liet zien dat er sprake was van sterk verlaagde aantallen witte bloedcellen, met name verlaagde concentraties van lymfocyten. Dit suggereert dat er sprake is van een probleem in de aanmaak of functioneren van B of T-lymfocyten. Op dit moment is het niet bekend of ook bij DPD patiënten er sprake is van een verstoorde aanmaak en/of functie van de witte bloedcellen.

Doel van het onderzoek

Het onderzoeken of DPD patiënten een verstoorde aanmaak/afbraak en/of functie hebben van witte bloedcellen in het bijzonder die van de B en T-lymfocyten.

Onderzoekopzet

Prospectieve cohort studie

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen extra risico's vergeleken met de standaard bloedafnames en de belasting van deelname aan de studie is minimaal voor de patiënt. Indien de hematologische afwijkingen, zoals waargenomen bij de DPYD-knockout muis, ook worden waargenomen bij DPD patiënten, dan hebben we laten zien dat het hebben van een DPD deficiëntie gepaard gaat met een verstoord immuunsysteem. DPD patiënten hebben dan een mogelijk vergroot risico op infecties en kanker en het de behandeling en monitoring van DPD patiënten kan hierop worden aangepast. De klinische presentatie van DPD patiënten blijkt dan ook meer diverse te zijn dan tot nu toe bekend en het kan dus zijn dat bij patiënten met infecties of kanker vaker naar een DPD deficiëntie gezocht moet gaan worden.

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

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Een genetisch en/of biochemisch bewezen DPD deficiëntie
Schriftelijk verkregen toestemming om aan de studie mee te doen van de patient en/of ouders/verzorgers, in geval van kinderen of wilsonbekwame volwassenen.

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: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 18-12-2017

Aantal proefpersonen: 10

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 01-09-2017
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	NL62514.018.17