

Moleculaire basis voor Parry-Romberg syndroom II

Gepubliceerd: 18-05-2017 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Onderzoek op RNA niveau in fibroblasten uit aangedaan gebied en niet-aangedaan gebied, om de oorzaak te vinden van Parry-Romberg syndroom. Daarna onderzoek naar de pathogenese in het beschikbare materiaal.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON45270

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

PRS II

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

progressieve hemifaciale atrofie; coupe de sabre; gelaatsatrofie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: etiologie, Parry-Romberg syndroom, progressieve hemifaciale atrofie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Vinden van oorzaak van Parry-Romberg syndroom dmv analyse van verschillen in RNA tussen aangedane en niet-aangedane huidcellen.

Secundaire uitkomstmaten

Begrijpen van de moleculaire en cellulaire mechanismen die tot de verschillende kenmerken van Parry-Romberg syndroom leiden

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Parry-Romberg syndroom is een progressieve aandoening waarbij van een deel van het gelaat atrofie optreedt van bot en weke delen. De aandoening kan met complicaties gepaard gaan en heeft ernstige cosmetische en psychosociale consequenties. De oorzaak is niet bekend, er is geen therapie.

Wij deden eerder onderzoek en vonden een sterke aanwijzing dat Parry-Romberg syndroom een laminopathie is. In een eerder onderzoek verrichten we onderzoek in huidbiopten afgenomen uit het aangedane deel van het gelaat bij 3 patienten. Ondanks zeer uitvoerig onderzoek kon geen verklaring gevonden worden voor de laminopathie verschijnselen die wel telkens teruggevonden werden.

Nadere analyse kan nu alleen nog verricht worden op RNA niveau. De bestaande huidbiopten kunnen hiervoor gebruikt worden, maar resultaten kunnen alleen beoordeeld worden indien deze vergeleken kunnen worden met resultaten uit fibroblasten afgenomen uit een niet-aangedaan gebied. Die zijn op dit moment niet beschikbaar.

Doel van het onderzoek

Onderzoek op RNA niveau in fibroblasten uit aangedaan gebied en niet-aangedaan gebied, om de oorzaak te vinden van Parry-Romberg syndroom. Daarna onderzoek naar de pathogenese in het beschikbare materiaal.

Onderzoekopzet

Afname van huidbiopten van 3 patienten met Parry-Romberg; indien een huidbiopt uit aangedaan gebied al beschikbaar is, alleen een biopt van niet - aangedaan

gebied. Indien nog geen biopt uit aangedaan gebied beschikbaar is, tevens een biopt uit het aangedane gebied in het gelaat, en een bloedafname.

Inschatting van belasting en risico

De belasting van een eenmalige bloedafname bij een volwassene is beperkt. Een huidbiopt van een niet aangedaan deel van de huid (indien eerder deelnemer aan METC 2012_023) of zowel een huidbiopt uit het aangedaan deel van het gelaat (haargrens) plus niet-aangedane huid bij andere patiënten. Het risico van een huidbiopt is extreem laag; er bestaat een zeer kleine kans op infectie. Het biopt is 2-3mm groot, hechten is niet nodig, maar er blijft wel een klein litteken. De belasting van een huidbiopt onder lokale verdoving bij een volwassene is beperkt.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

diagnose Parry-Romberg syndroom
In staat de informatie te lezen en te begrijpen
16 jaar of ouder

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: 22-08-2017

Aantal proefpersonen: 3

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 18-05-2017
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	NL61303.018.17