

# Genetische screening in de ziekte van Parkinson om patiënten te identificeren die deel kunnen nemen aan klinisch onderzoek met nieuwe gerichte therapieën.

Gepubliceerd: 04-04-2017 Laatste bijgewerkt: 10-08-2024

\* Genotypering van de volledige GBA1 gen bij mensen met de ziekte van Parkinson, beoordeeld als wildtype (GBA-) of met een mutatie (GBA +); de specifieke mutatie zal ook worden geregistreerd.\* Het beoordelen van de aanwezigheid van 7 bekende...

|                             |                                                  |
|-----------------------------|--------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                  |
| <b>Status</b>               | Werving gestopt                                  |
| <b>Type aandoening</b>      | Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)       |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, met invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON45734

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

GBA1 en LRRK2 screening

### Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

### Synoniemen aandoening

bewegingsstoornissen, de ziekte van Parkinson

### Betreft onderzoek met

Mensen

## Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Centre for Human Drug Research

**Overige ondersteuning:** Centre for Human Drug Research, Clinical Research Organisation, Lysosomal Therapeutics Inc

## Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** GBA1 gen, LRRK2 gen, Ziekte van Parkinson

## Uitkomstmaten

### Primaire uitkomstmaten

Sequentie van het GBA1 gen

Aanwezigheid van 7 specifieke mutaties in het LRRK2 gen

### Secundaire uitkomstmaten

Database van gegenotypeerde Parkinson patiënten voor toekomstig onderzoek

m.b.t. de ziekte van Parkinson

## Toelichting onderzoek

### Achtergrond van het onderzoek

Parkinson patiënten met een mutatie in hun GBA1 gen worden gezocht voor deelname aan een geplande fase 1B studie (CHDR1710) met een first-in-class ziekte-modificerende geneesmiddel, LTI-291; voor deze studie zijn 28 PD patiënten met een GBA1 mutatie (PD-GBA+) nodig. Een onderscheid tussen individuele PD patiënten met en zonder een GBA mutatie kan niet gemaakt worden op basis van fenotype. Om patiënten met een GBA mutatie, die mogelijk in aanmerking komen voor onderzoek naar individuele ziektemodificerende behandeling te identificeren, is genetische screening nodig. Een ander gen betrokken bij de ziekte van Parkinson is het LRRK2 gen. Medicatie die zich hierop richt is nu onder ontwikkeling en enkele hiervan gaan binnenkort de klinische fase in.

### Doel van het onderzoek

\* Genotypering van de volledige GBA1 gen bij mensen met de ziekte van Parkinson, beoordeeld als wildtype (GBA-) of met een mutatie (GBA +); de

specifieke mutatie zal ook worden geregistreerd.

\* Het beoordelen van de aanwezigheid van 7 bekende mutaties die PD veroorzaken in het LRRK2 gen bij mensen met de ziekte van Parkinson, beoordeeld als wildtype (LRRK2-) of met een mutatie (LRRK2 +); de specifiek mutatie zal ook worden geregistreerd.

\* Opslag van DNA, verkregen via speeksel, voor eventuele verdere onderzoek naar genen betrokken bij de ziekte van Parkinson.

## **Onderzoeksopzet**

Screening van mutaties in het GBA1 en LRRK2 gen in Parkinson patiënten zal gedaan worden aan de hand van een speekselmonster. Patiënten zullen ofwel door hun behandelende neuroloog benaderd worden met een brief en worden doorverwezen naar de CHDR als ze aan de studie willen meedoen. Daarnaast worden advertenties geplaatst en zal het patientenbestand van CHDR aangeschreven worden. Wanneer een patiënt instemt om deel te nemen, wordt ze een speekselafname set toegestuurd. Het speeksel monster zal gegenotypeerd worden door GenomeScan laboratorium. Patiënten met een GBA1 mutatie zullen benaderd worden om deel te nemen in de Fase 1B studie (CHDR1710).

## **Inschatting van belasting en risico**

Deze studie wordt uitgevoerd om Parkinson patiënten met een GBA1 gen of LRRK2 gen mutatie te identificeren. 28 Parkinson patiënten met GBA1 mutatie zijn nodig voor een geplande fase 1B studie (CHDR1710) met een first-in-class ziekte modificerende medicatie, LTI-291. Verschillende midelen zijn in ontwikkeling die aangrijpen op LRRK2 voor Parkinson patienten, enkele hiervan gaan binnenkort de klinische fase van het onderzoek in. Parkinson patiënten worden benaderd om aan de hand van speekselonderzoek de mutaties te identificeren. De patiënten krijgen een kit toegestuurd voor speekselcollectie en kunnen daarna de kit per post retourneren. Het risico is laag en patiënten worden minimaal belast.

## **Contactpersonen**

### **Publiek**

Centre for Human Drug Research

Lysosomal Therapeutics Inc (LTI) 19 Blackstone St  
Cambridge MA 02139  
NL

## Wetenschappelijk

Centre for Human Drug Research

Lysosomal Therapeutics Inc (LTI) 19 Blackstone St  
Cambridge MA 02139  
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)

1. Ondertekend informed consent form voorafgaand aan onderzoeksprocedures;
2. gediagnosticeerd met de ziekte van Parkinson, gediagnosticeerd door een neuroloog;
3. Proefpersoon kan goed met de onderzoeker communiceren in de Nederlandse taal en is bereid zich aan de verplichtingen van het onderzoek te houden.

### Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

N/A

## Onderzoeksopzet

## Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

## Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 12-04-2017

Aantal proefpersonen: 1000

Type: Werkelijke startdatum

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 04-04-2017

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: BEBO: Stichting Beoordeling Ethiek Bio-Medisch Onderzoek (Assen)

## Registraties

### Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

### Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

ID: 23101

Bron: NTR

Titel:

### In overige registers

**Register**

CCMO

**ID**

NL61137.056.17