

Observationele beoordeling van klinische en genetische risicofactoren die geassocieerd zijn met de klinische progressie van GBA1-geassocieerde ziekte van Parkinson: een genetische analyse en retrospectieve studie,

Gepubliceerd: 10-10-2018 Laatste bijgewerkt: 10-08-2024

* Bepalen van de relatie tussen fenotypische en genetische kenmerken van GBA-PD-patiënten. Fenotypische kenmerken zullen worden verkregen door beoordeling van patiëntendossiers. Genetische kenmerken omvatten het GBA1-gen en een panel van SNP's...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON46323

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Klinische en genetische risico's bij GBA-PD

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

met GBA mutatie, Ziekte van Parkinson

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Lysosomal Therapeutics Incorporated

Overige ondersteuning: Lysosomal Therapeutics; Incorporated

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: GBA 1 gen, Genetische Risico Score, Ziekte van Parkinson

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Gebaseerd op meerdere parameters, zijn de volgende samengestelde metingen geconstrueerd:

- Ziekte van Parkinson - snelheid van progressie inventarisatie (PD-PRI)
- GBA1-genotype en PD-geassocieerde SNP's
- Parkinson's risicoscore (PRS)
- Snelheid van ziekteprogressie zoals beoordeeld door een klinisch expert:
langzaam, gemiddeld, snel

De eindpunten zijn de analyses van de associaties tussen:

- * genetische factoren en fenotypische factoren
- * genetische factoren en de snelheid van ziekteprogressie zoals beoordeeld door een bewegingsstoornis neuroloog
- * genetische factoren en een datagedreven algoritme op basis van fenotypische kenmerken

Secundaire uitkomstmaten

N.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het huidige protocol is een vervolg op de vorige studie CHDR1707 (Toetsing online nummer: NL61137.056.17), getiteld "Genetische screening bij de ziekte van Parkinson om patiënten te identificeren die kunnen deelnemen aan klinische onderzoeken met nieuwe gerichte therapieën." In de vorige studie werden Parkinsonpatiënten door heel Nederland genetisch gescreend op de aanwezigheid van mutaties in het GBA1-gen en het LRRK2-gen. In ongeveer 15% van alle gescreende patiënten werd een mutatie gevonden in het GBA1-gen. Het huidige protocol heeft als doel deze subgroep van patiënten met een GBA1-mutatie verder te karakteriseren, op basis van fenotype, vastgesteld op basis van de medische voorgeschiedenis, en op genotype, vastgesteld aan de hand van de Parkinson-gerelateerde Single Nucleotide Polymorphism (SNP) -analyse. Het doel van deze studie is om exploratief te onderzoeken of klinische en genetische factoren bijdragen aan de snelheid van klinische progressie bij patiënten met de ziekte van Parkinson en een GBA1-mutatie (GBA-PD).

Doel van het onderzoek

- * Bepalen van de relatie tussen fenotypische en genetische kenmerken van GBA-PD-patiënten. Fenotypische kenmerken zullen worden verkregen door beoordeling van patiëntendossiers. Genetische kenmerken omvatten het GBA1-gen en een panel van SNP's, eerder geassocieerd met het risico of de progressie van idiopathische ziekte van Parkinson.
- * Bepalen van de correlatie tussen genetische kenmerken (zoals hierboven beschreven) en de geschatte ziekteprogressie (snel, gemiddeld, langzaam) door een bewegingsstoornis neuroloog, gebaseerd op retrospectieve fenotypische kenmerken (zoals hierboven beschreven).
 - o Inter-beoordelaars-correlatie tussen bewegingsstoornis neurologen zal worden bepaald.
- * Bepalen van de correlatie tussen genetische kenmerken (zoals hierboven beschreven) en een gegevensgestuurd algoritme op basis van fenotypische kenmerken (zoals hierboven beschreven).

Onderzoeksopzet

Dit zal een verkennende retrospectieve medische geschiedenis review en genetische analyse studie zijn in eerder geïdentificeerde GBA-PD patiënten van een aantal klinieken in Nederland.

GBA-PD-patiënten van de volgende 5 klinieken zullen worden ingeschreven in het huidige onderzoek: AMC, LUMC, St. Antonius ziekenhuis, Spaarne Gasthuis en UMCG. Patiënten zullen geïnformeerde toestemming geven voor onderzoek van de medische geschiedenis en verdere genetische analyses (naast de reeds bekende

GBA1-mutatie).

Inschatting van belasting en risico

De last / het ongemak voor de patiënt is minimaal en de informatie die we verkrijgen kan erg waardevol zijn voor verder onderzoek.

Contactpersonen

Publiek

Lysosomal Therapeutics Incorporated

Blackstone St 19
Cambridge MA 02139
NL

Wetenschappelijk

Lysosomal Therapeutics Incorporated

Blackstone St 19
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. Ondertekende informed consent voorafgaand aan een studie-gerelateerde procedure.
2. Minimumleeftijd van 18 jaar.
3. Klinische diagnose van de ziekte van Parkinson minstens 6 maanden voorafgaand aan screening, bevestigd door een neuroloog van de bewegingsstoornis.
4. Mutatie(s) in het glucocerebrosidase GBA1-gen. Referentie Appendix A voor een lijst met GBA1-mutaties.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

N.v.t.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 04-06-2019

Aantal proefpersonen: 350

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-10-2018

Soort: Eerste indiening

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

ID: 28601

Bron: Nationaal Trial Register

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL67297.056.18