

Erfelijke factoren bij hidradenitis suppurativa

Gepubliceerd: 30-08-2013 Laatst bijgewerkt: 22-04-2024

Bepalen welke gendefecten geassocieerd zijn met hidradenitis suppurativa.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Huidadnexaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON47104

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Erfelijke factoren bij hidradenitis suppurativa

Aandoening

- Huidadnexaandoeningen

Synoniemen aandoening

acne ectopica, hidradenitis suppurativa (HS)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: acne ectopica, genetica, hidradenitis suppurativa, mutaties

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De identificatie van pathogene varianten zal via de Erasmus MC Genomics Core Facility van de afdeling Inwendige Geneeskunde alwaar ook de data analyse zal worden uitgevoerd.

In de stukjes huid afgenomen tijdens de normale operaties zal op eiwit niveau gekeken worden of de mogelijk gevonden genetische afwijking daar tot expressie komt. Dit om de relevantie van de genetische afwijking te verifiëren.

Secundaire uitkomstmaten

NVT

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Hidradenitis suppurativa (HS) is een chronische recidiverende inflammatoire, aanvankelijk folliculair gebonden, huidziekte die voornamelijk voorkomt in de huidplooien zoals de oksels en de liezen. De ziekte wordt gekenmerkt door pijnlijke abcessen en noduli die gepaard kunnen gaan met fistelvorming, verlittekening en soms zelfs functiebeperking. HS ontstaat meestal rond de puberteit en heeft een geschatte prevalentie van rond de 1% (1). De ziekte komt vaker voor bij vrouwen en wel in de verhouding vrouw:man van 3:1. Ongeveer 85-95% van de patiënten is roker (2). De precieze pathogenese van de ziekte is onbekend. Overmatige keratine vorming met afsluiting van het folliculaire infundibulum, waarna de follikel barst met ontsteking als gevolg, lijkt het primaire mechanisme te zijn (3). Bacteriële kweken van HS laesies zijn vaak steriel of er wordt enkel bacteriële huidflora gekweekt (4). De diagnose kan a vue gesteld worden, zonder dat daar aanvullend onderzoek voor nodig is. De ziekte gaat gepaard met een forse daling in de kwaliteit van leven en kan vergaande sociale en economische gevolgen hebben voor de patiënten. De behandelopties zijn gelimiteerd, anti-inflammatoire antibiotica, retinoiden, corticosteroiden en ciclosporine kunnen tijdelijke verlichting geven. Radicale excisie met secundaire genezing is echter de therapie van eerste keus (5). Bij ca. 40% van de patiënten komt de ziekte bij één of meerdere familieleden voor (4). Er wordt aangenomen dat in sommige gevallen de ziekte autosomaal

dominant overerft met wisselende penetrantie (6). Er zijn tot op heden meerdere genetische loci geïdentificeerd die geassocieerd worden met HS maar er zijn tot op heden nog geen causatieve genen gevonden. Wel zijn enkele mutaties gevonden in de gamma-secretase genen (PSENEN, PSEN1 en NCSTN), bij families met meerdere familieleden met een bijzondere vorm van HS. Hoe de mutaties in deze genen voor de ziekte zorgen is echter nog onduidelijk (7).

1. Revuz JE, Canoui-Poittrine F, Wolkenstein P, Viallette C, Gabison G, Pouget F, et al. Prevalence and factors associated with hidradenitis suppurativa: results from two case-control studies. *Journal of the American Academy of Dermatology*. Elsevier; 2008;59(4):596-601.
2. König A, Lehmann C, Rompel R, Happle R. Cigarette smoking as a triggering factor of hidradenitis suppurativa. *Dermatology*. Karger Publishers; 1999;198(3):261-4.
3. Kurzen H, Kurokawa I, Jemec GBE, Emtestam L, Sellheyer K, Giamarellos-Bourboulis EJ, et al. What causes hidradenitis suppurativa? *Experimental dermatology*. Copenhagen: Munksgaard, c1992-; 2008;17(5):455-6.
4. Jemec G, Revuz J, Leyden J. *Hidradenitis Suppurativa*. 1st ed. Heidelberg, Germany: Springer; 2006.
5. Ritz JP, Runkel N, Haier J, Buhr HJ. Extent of surgery and recurrence rate of hidradenitis suppurativa. *International journal of colorectal disease*. Springer; 1998;13(4):164-8.
6. Von der Werth JM, Williams HC, Raeburn JA. The clinical genetics of hidradenitis suppurativa revisited. *British Journal of Dermatology*. Wiley Online Library; 2000;142(5):947-53.
7. Wang B, Yang W, Wen W, Sun J, Su B, Liu B, et al. γ -secretase gene mutations in familial acne inversa. *Science*. American Association for the Advancement of Science; 2010;330(6007):1065.

Doel van het onderzoek

Bepalen welke gendefecten geassocieerd zijn met hidradenitis suppurativa.

Onderzoeksopzet

Het afgenomen bloed en speeksel worden verwerkt op het research laboratorium van de afdeling Inwendige Geneeskunde. Na sequencing zal het toegezonden DNA vernietigd worden.

In de stukjes huid afgenomen tijdens de normale operaties zal op eiwit niveau gekeken worden of de mogelijk gevonden genetische afwijking daar tot expressie komt. Dit om de relevantie van de genetische afwijking te verifiëren.

Inschatting van belasting en risico

Bij patiënten wordt tijdens een controle bezoek eenmalig veneus bloed of

speeksel afgenomen. Huid verwijderd tijdens operaties zal ook verzameld worden. Belasting en risico's voor de deelnemende patiënten is hiermee minimaal.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
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)

door een arts gediagnostiseerde hidradenitis suppurativa

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 nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-09-2013

Aantal proefpersonen: 1000

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 30-08-2013

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-12-2018

Soort: Amendement

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	NL45264.078.13