

Psychopathologie en Cognitie bij 22q11 CNV stoornissen

Gepubliceerd: 24-12-2014 Laatste bijgewerkt: 15-05-2024

Het beschrijven van psychopathologie, en cognitie bij volwassenen met 22q11CNV stoornissen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON47626

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

22q11 CNV stoornissen

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Schizofrenie en andere psychotische stoornissen

Synoniemen aandoening

22q11 CNV stoornissen, afwijkingen van chromosoom 22

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: 22q11 CNV, cognitie, psychopathologie, schizofrenie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Neuropsychologische uitkomstmaten (werkgeheugen, aandacht, sociale cognitie, verbaal geheugen, reactiesnelheid, visueel geheugen, plannen) een "cognitive composite score" gebaseerd op de totaal score van de CANTAB subtesten (wat cognitief functioneren representeert) Intelligentie en psychiatrische diagnose.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Schizofrenie en verwante stoornissen zijn chronische, invaliderende stoornissen die gepaard gaan met grote ziektelast voor patiënten, families, maatschappij en gezondheidszorgsystemen. Het ontbreekt aan grote doorbraken in de behandeling vanwege een gebrek aan kennis over onderliggende neurobiologische mechanismen. Om de ziekte vroeg te kunnen diagnosticeren en behandelen is het essentieel om inzicht te krijgen in het ontwikkelingstraject en biomarkers te identificeren. Specifieke ziektemodellen kunnen een translationele brug vormen waardoor psychiatrische stoornissen aansluiting kunnen vinden bij "precision medicine". 22q11 CNV stoornissen zoals 22q11 deletie syndroom (22q11DS) en 22q11 duplicatiesyndroom (22q11Dup) zijn unieke humane modellen om de ontwikkeling van schizofrenie te bestuderen en de gaten in onze kennis te dichten. Mensen met 22q11DS hebben een 25-30 keer verhoogde kans op het ontwikkelen van schizofrenie, de grootste genetische risico factor die er tot op heden bekend is. De klinische presentatie tussen schizofrenie bij 22q11DS en idiopathische schizofrenie vertoont veel overeenkomsten en beide gaan samen met een cognitieve achteruitgang. Anderzijds lijken mensen met 22q11Dup een kleinere kans te hebben op het ontwikkelen van schizofrenie. Onderzoek naar schizofrenie bij 22q11CNV stoornissen biedt de mogelijkheid om mensen van jongs af aan te volgen om zo moleculaire risicofactoren te identificeren. Deze studie wil daarom psychopathologie, cognitie en genetische markers bij mensen met 22q11CNV stoornissen onderzoeken.

Doel van het onderzoek

Het beschrijven van psychopathologie, en cognitie bij volwassenen met 22q11CNV stoornissen.

Onderzoeksopzet

Een beschrijvende cross-sectionele studie in een cohort van patiënten met 22q11CNV stoornissen, om onderzoek te doen naar cognitieve en psychopathologische profielen van 22q11CNV's.

Inschatting van belasting en risico

De risico's en belasting die verbonden zijn aan dit onderzoek zijn minimaal en bestaan uit 1 venapunctie. Dit onderzoek is mede te rechtvaardigen aangezien volwassenen met 22q11DS volgens de richtlijnen geadviseerd wordt minimaal 1x per jaar een venapunctie te ondergaan voor controle somatische parameters (Bassett et al 2011). Tevens wordt er geadviseerd psychisch en cognitief functioneren jaarlijks te controleren. Omdat 22q11CNV stoornissen zeldzame aandoening zijn, en onze inzichten in de neurobiologie van schizofrenie vergroot dienen te worden, is het belangrijk unieke ziektemodellen als 22q11DS en 22q11Dup te bestuderen.

Contactpersonen

Publiek

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

vijverdalseweg 1
maastricht 6226NB
NL

Wetenschappelijk

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

vijverdalseweg 1
maastricht 6226NB
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)

Om in aanmerking te komen voor deelname aan de studie, moet een patiënt voldoen aan de volgende criteria:

- Een deletie of duplicatie op chromosoom 22q11 aangetoond met FISH, micro-array of MLPA analyses.
- wilsbekwaam
- Schriftelijke toestemming voor deelname
- Leeftijd tussen de 18 en 65 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Een potentiële deelnemer die voldoet aan een van de volgende criteria zal worden ge-excludeerd van deelname:

- chromosoom afwijkingen anders dan 22q11 CNVs.

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: 24-03-2015
Aantal proefpersonen: 100
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 24-12-2014
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Afgewezen
Datum: 03-06-2016
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

ID: 27226
Bron: Nationaal Trial Register
Titel:

In overige registers

Register

CCMO

OMON

ID

NL50158.068.14

NL-OMON27226