

Het identificeren van biologische mechanismen die zijn aangedaan in Phospholamban r14del cardiomyopathie

Gepubliceerd: 10-09-2020 Laatste bijgewerkt: 25-03-2025

Het hoofddoel van dit onderzoek is het identificeren van factoren die het ziekteverloop van PLN r14del cardiomyopathie beïnvloeden.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Hartaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON49612

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DECIPHER-PLN deel 1

Aandoening

- Hartaandoeningen, congenitaal
- Hart- en vaataandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

hartspierziekte PLN, PLN r14del cardiomyopathie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Astra Zeneca

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Biomarkers, Cardiologie, Genetische hartziekte, Phospholamban

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Verschillen tussen PLN r14del cardiomyopathie patiënten identificeren in verschillende stadia van de ziekte met betrekking tot:

- Fenotypische en functionele verschillen in hartspiercellen die gedifferentieerd worden uit induced pluripotent stem cells (iPSC)
- Circulerend proteoom op baseline en follow-up
- Circulerend metabooloom op baseline en follow-up
- Circulerende hart biomarkers op baseline en follow-up

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De r14del mutatie van het Phospholamban (PLN) gen kan zorgen voor een hartziekte en is de meest voorkomende genetische mutatie in patiënten met een hartziekte in Nederland. Tot nu toe zijn ongeveer 1150 dragers van deze mutatie geïdentificeerd, met de grootste patiëntenpopulatie in het noorden van Nederland. Patiënten met deze heterozygote PLN r14del mutatie laten een breed spectrum aan symptomen zien. De meeste patiënten laten aritmiën of subtiele veranderingen in hun ECG zien rond hun 40e tot 50e levensjaar. Maar binnen de patiëntenpopulatie zien we grote verschillen. Binnen dezelfde familie kunnen patiënten plotseling overlijden of ernstige hartfalen ontwikkelen in hun 20e waardoor ze een harttransplantatie nodig hebben, maar patiënten kunnen ook compleet asymptomatisch blijven tot hun 70e. Tot zo ver zijn er geen genetische- of omgevingsfactoren geïdentificeerd die invloed hebben op het ziekte verloop.

Doel van het onderzoek

Het hoofddoel van dit onderzoek is het identificeren van factoren die het ziekteverloop van PLN r14del cardiomyopathie beïnvloeden.

Onderzoeksopzet

Observationele studie, niet-therapeutische studie, onderzoek naar PLN r14del cardiomyopathie, onderzoek met twee bezoeken aan de kliniek

Inschatting van belasting en risico

Het onderzoek gaat gepaard met minimale belasting en risico's. De belasting bestaat uit twee visite's aan de polikliniek, zo mogelijk samenvallend met een bestaand bezoek. Risico's bestaan uit een blauwe plek na de huid en/of bloedafname en een zeer kleine kans op een lokale infectie na huidafname.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Antonius Deusinglaan 1
Groningen 9713 AV
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Antonius Deusinglaan 1
Groningen 9713 AV
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)

- Minimaal 18 jaar oud
- Een bevestigde r14del mutatie in het PLN gen.
- Wilsbekwaam
- Toestemmingsformulier is ondertekend

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Een hartziekte die niet gerelateerd is aan PLN r14del cardiomyopatie
- Een huidaandoening waardoor een huidbiops afname niet mogelijk is
- Allergisch voor lokale anesthesie

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 26-11-2020

Aantal proefpersonen: 90

Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-09-2020

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 29-09-2022

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-03-2025

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL73975.042.20