

GWAS en HLA typering bij patiënten met auto-immuun encefalitis

Gepubliceerd: 10-11-2020 Laatste bijgewerkt: 09-04-2024

Primaire doelen: 1. Het bepalen van gen frequenties van HLA-A, B, C, DR and DQ in patiënten met auto-immuun encefalitis en deze te vergelijken met de gezonde Nederlandse populatie. 2. Het bepalen van genetische risicofactoren voor het ontwikkelen van...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Auto-immuunziekten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON49804

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

GWAS en HLA in auto-immuun encefalitis

Aandoening

- Auto-immuunziekten
- Centraal zenuwstelsel infecties en ontstekingen

Synoniemen aandoening

auto-immuun encefalitis, Hersenontsteking

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Unrestricted vergoedingen voor onderwijs van Maarten Titulaer aan vakgenoten; het gaat om minimale logistieke kosten in het Erasmus MC. Het grootste gedeelte van de kosten wordt gedragen door de HLA afdeling van het LUMC en door het GENERATE consortium in Duitsland.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Auto-immuun encefalitis, GWAS, HLA

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Identificatie van HLA allelen of allelische combinaties geassocieerd met auto-immuun encefalitis.
2. Bepalen van genetische risicofactoren voor de ontwikkeling van auto-immuun encefalitis middels Genome-Wide Association Studies (GWAS).

Secundaire uitkomstmaten

-

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Auto-antistoffen kunnen een ernstige hersenontsteking veroorzaken. Een bekende genetische marker voor auto-immuun ziekten is HLA. Voor bepaalde typen auto-immuun encefalitis worden specifieke HLA typen gevonden. Welke andere genetische factoren een rol spelen is vooralsnog onbekend. Door de lage prevalentie en de relatief recente ontdekking van auto-immuun encefalitis, zijn patiëntaantallen laag. Door internationale samenwerking kunnen cohorten van voldoende omvang, inclusief validatiecohorten, worden gecreëerd. Hiermee kan onderzocht worden welke pathofysiologische mechanismen en immunologische paden relevant zijn voor deze ziekten.

Doel van het onderzoek

Primaire doelen:

1. Het bepalen van gen frequenties van HLA-A, B, C, DR and DQ in patiënten met auto-immuun encefalitis en deze te vergelijken met de gezonde Nederlandse populatie.
2. Het bepalen van genetische risicofactoren voor het ontwikkelen van auto-immuun encefalitis middels GWAS.

Secundaire doelen:

1. Het bepalen van gen frequenties van HLA-A, B, C, DR and DQ in patiënten met auto-immuun encefalitis and deze te vergelijken met de gezonde populatie binnen het internationale cohort.
2. Het bepalen van specifieke patiëntkarakteristieken of ziektekarakteristieken geassocieerd met voorkomende HLA subtypes binnen auto-immuun encefalitis, per antistof.

Onderzoeksopzet

Case-control studie.

Inschatting van belasting en risico

Er zal één venapunctie verricht worden, bij voorkeur in het verlengde van een geplande venapunctie. De venapunctie heeft verwaarloosbare risico's en ongemak. Er is geen direct voordeel voor de patiënt. De bloedafname zal plaatsvinden bij een bloedafnamelokatie in de eigen regio van patiënt.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Doctor Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Doctor 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)

- Leeftijd 18 jaar of ouder.
- Diagnose auto-immuun encefalitis is gesteld (neuronale antistoffen aanwezig in serum of liquor).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patiënt of wettelijk vertegenwoordiger geeft geen toestemming voor deelname.
- Patiënt of wettelijk vertegenwoordiger trekt eerder gegeven toestemming in.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	19-11-2020
Aantal proefpersonen:	300

Type:

Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum:

10-11-2020

Soort:

Eerste indiening

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

NL74462.078.20