

De identificatie van nieuwe polycysteuze leverziekte genen.

Gepubliceerd: 29-07-2020 Laatste bijgewerkt: 09-04-2024

De identificatie van een nieuwe gen(en) die autosomaal dominante polycysteuze lever ziekte veroorzaakt.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Lever- en galaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON50103

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Polycysteuze leverziekte genen

Aandoening

- Lever- en galaandoeningen, congenitaal
- Lever- en galwegaandoeningen

Synoniemen aandoening

Autosomaal dominante polycysteuze leverziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: ADPLD, Autosomaal dominante polycysteuze leverziekte, PLD, Polycysteuze

leverziekte

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het identificeren van de pathogene variant in PLD gerelateerde genen in de patiënt.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Polycysteuze leverziekte (PLD) is een ziekte die gekarakteriseerd wordt door de vorming van meerdere vloeistof-gevulde cysten in de lever. PLD is een fenotype dat voorkomt in twee erfelijke ziekten: autosomaal dominante polycysteuze leverziekte en autosomaal dominante nierziekte (ADPLD en ADPKD). ADPLD patiënten hebben alleen cysten in de lever. ADPKD patiënten hebben meerdere cysten in zowel de lever als de nier.

ADPKD wordt bijna altijd veroorzaakt door een pathogene variant in de genen PKD1 (78%), PKD2 (15%) of GANAB (0.3%). Echter ADPLD wordt niet veroorzaakt door maar één of enkele genen. Momenteel zijn er al 6 verschillende genen bekend die ADPLD veroorzaken PRKCSH (~20%), SEC63 (~15%), ALG8 (~3%), GANAB (~2%), SEC61B (~1%), en LRP5 (~1%). Echter ongeveer 60% van de ADPLD patiënten hebben geen PLD-veroorzakende variant in een van deze genen.

Doel van het onderzoek

De identificatie van een nieuwe gen(en) die autosomaal dominante polycysteuze lever ziekte veroorzaakt.

Onderzoeksopzet

Nederlandse ADPLD patiënten worden geselecteerd voor ons ADPLD cohort gebaseerd op de inclusie en exclusie criteria. Van de geselecteerde patiënten die willen deelnemen, wordt 1 buisje (10 mL) bloed afgenomen. Dit bloed zal worden gebruikt om de patiënt te screenen voor pathogene varianten in genen die geassocieerd zouden kunnen zijn met PLD. Dit zal gebeuren door middel van

moderne genomische technieken zoals exoom sequencing. In het laboratorium zal de pathogeniteit van deze varianten getest worden door middel van verschillende functionele analyses.

Inschatting van belasting en risico

Nevenbevindingen (de kennis van een verhoogd risico op het ontwikkelen van een niet onderzoek gerelateerde ziekte). Echter het ontdekken van deze nevenbevindingen is erg klein.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
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)

Patiënt heeft polycysteuze leverziekte (huidige definitie: >10 levercysten)
Patiënt is op onze afdeling geweest voor polycysteuze leverziekte
Individu is een (gezond) familielid van een deelnemende patiënt

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Aanwezigheid ADPKD (autosomal dominante polycysteuze nierziekte)
Patiënt heeft al een genetische diagnose
Patiënten zonder interesse/met bezwaar

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Blinding: Open / niet geblindeerd
Controle: Geen controle groep
Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 06-08-2020
Aantal proefpersonen: 400
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 29-07-2020
Soort: Eerste indiening

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	NL73385.091.20