

Het immuunsysteem van personen met FOXP1 syndroom

Gepubliceerd: 13-05-2022 Laatste bijgewerkt: 10-01-2025

Primair doel Het analyseren van het immuunsysteem bij patiënten met FOXP1 syndroom.
Secundaire doelen Correleren van de frequentie en het type infecties dat patiënten hebben met het immunofenotype. Correleren van de frequentie en het type auto-...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON52094

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FOXP1 immuunsysteem

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

FOXP1 syndroom; FOXP1 mutatie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Klinische genetica

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: afweer, FOXP1 syndroom, immuunsysteem

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Immune system fenotype

o Differential blood count

o Immunoglobines (IgA, IgG inclusief IgG subclassen, IgM)

o Lymphocyten subset analyse

* CD3+ T cell aantallen, inclusief (naïeve and memory) CD4+, CD8+ T cell

aantallen

* CD19/CD20 B cell counts, including B cell subset analysis

In tweede instantie

* FOXP3+ regulatory T cell aantallen

* Functionele analyse

Secundaire uitkomstmaten

Antwoorden op vragenlijsten F1 en F2.

Demografie van de patiënt (leeftijd, geslacht)

Genetische mutatie in FOXP1.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Veel personen met FOXP1 syndroom hebben frequente infecties.

Op basis van in vitro onderzoek lijkt er een belangrijke rol voor FOXP1 in het immuunsysteem.

Voor een uitgebreide achtergrond van dit onderzoek verwijzen wij naar het studieprotocol.

Doel van het onderzoek

Primair doel

Het analyseren van het immuunsysteem bij patienten met FOXP1 syndroom.

Secundaire doelen

Correleren van de frequentie en het type infecties dat patienten hebben met het immunofenotype.

Correleren van de frequentie en het type auto-immuunstoornissen dat patienten hebben met het immunofenotype.

Onderzoeksopzet

Cross-sectioneel zonder interventie. Zie verder het studieprotocol.

Inschatting van belasting en risico

Dit onderzoek kan alleen worden uitgevoerd bij personen met het FOXP1-syndroom. Er zijn geen extra risico's (aangezien het wordt toegevoegd aan een geplande klinische venapunctie). Aangezien veel personen met het FOXP1-syndroom frequente infecties hebben, kan de analyse van het immuunsysteem leiden tot een verklaring van het fenotype en mogelijke preventieve en/of therapeutische maatregelen. De resultaten zullen daarom worden geïnterpreteerd door een ervaren (kinder)immunoloog

De mogelijke voordelen voor de groep zijn dat preventieve en/of therapeutische maatregelen beschikbaar komen en dat het verzamelen van deze gegevens kan aangeven of analyse van het immuunsysteem moet worden uitgevoerd bij alle personen met het FOXP1-syndroom.

Contactpersonen

Publiek

Selecteer

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
NL

Wetenschappelijk

Selecteer

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

FOXP1 mutatie

fenotype passend bij FOXP1 syndroom

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

allogene stamcentransplantatie

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Beëindigd

(Verwachte) startdatum: 05-10-2021

Aantal proefpersonen: 30

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-05-2022

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)

metc-ldd@lumc.nl

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

CCMO

ID

NL78568.058.21