

Psychopathologie en cognitie bij CNV stoornissen

Gepubliceerd: 23-10-2019 Laatst bijgewerkt: 21-12-2024

Het doel van deze studie is om de invloed van genetische en omgevingsvariatie op dimensies van psychopathologie en cognitief functioneren te onderzoeken.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON52635

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

CNV stoornissen

Aandoening

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

Synoniemen aandoening

chromosoom afwijkingen, CNV stoornissen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: CNV, Cognitie, psychopathologie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Dimensies van psychopathologie gemeten met verschillende vragenlijsten/interviews en cognitief functioneren gemeten met een neuropsychologische testbatterij.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Zeldzame *kopie-nummer variaties*, zoals chromosomale variaties op loci 22q11.2 en 16p11.2, behoren tot de meest voorkomende genetische aandoeningen en zijn geassocieerd met een verhoogd risico op een groot aantal neuro-psychiatrische stoornissen en cognitieve disfunctie gedurende het leven. Echter, klinische fenotypen zijn heterogeen en omvatten symptomen van depressie, angst, ADHD en psychose.

Progressie in de behandeling of psychiatrische stoornissen is gelimiteerd door een gebrek aan mechanistisch begrip van de pathofysiologie van deze stoornissen. Voor vroege identificatie en ontwikkeling van nieuwe behandelstrategieën is het essentieel om meer inzicht te krijgen in de etiologie van de neurologische ontwikkelingsprocessen en biomarkers te identificeren. Informatie over specifieke ziektemodellen vormt dan ook een belangrijke *translationele brug*. CNV-stoornissen, zijn unieke humane modellen om de ontwikkeling van neuropsychiatrische profielen te bestuderen en zo de hiaten in onze kennis op te vullen. Onderzoek naar psychopathologie en cognitieve functies bij CNV stoornissen biedt een unieke mogelijkheid om de ontwikkeling van psychiatrische symptomen en cognitief functioneren te volgen en om genetische en omgevingsrisicofactoren te identificeren die hieraan ten grondslag liggen. Daarom willen we in deze studie psychopathologie, cognitie en genetische markers bestuderen bij mensen met CNV-stoornissen.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om de invloed van genetische en omgevingsvariatie op dimensies van psychopathologie en cognitief functioneren te onderzoeken.

Onderzoeksopzet

Deze studie heeft een cohort design met als doel het in kaart brengen van cognitieve en psychopathologische profielen bij CNV-stoornissen.

Inschatting van belasting en risico

De risico's en belasting die verbonden zijn aan het onderzoek zijn minimaal en bestaan uit een eenmalige venapunctie. Conform behandelrichtlijnen ondergaan patiënten met een CNV stoornis, waaronder 22q11 en 16p11 CNV's, minimaal eenmaal per jaar een venapunctie ter controle van diverse somatische parameters. Tevens wordt een regelmatige controle van het psychisch welzijn en cognitief functioneren aangeraden bij deze patiënten. Deelname aan deze studie levert dan ook nauwelijks extra belasting op voor patiënten. CNV stoornissen zijn relatief zeldzaam maar hebben potentie om noodzakelijke inzichten te genereren in genetisch- en omgevingsmechanismen die ten grondslag liggen aan psychopathologie. Het is dan ook belangrijk om deze unieke ziektemodellen 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

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

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 CNV stoornis aangetoond met FISH, micro-array of MLPA analyses.
- 12-16 jaar en in staat om schriftelijke toestemming voor deelname te geven (wilsbekwaam). Voor deze deelnemers zullen de ouders of wettelijk vertegenwoordiger schriftelijke toestemming voor deelname verstrekken.
- 16 jaar of ouder en in staat om schriftelijke toestemming voor deelname te geven (wilsbekwaam).
- 12 jaar of ouder en niet in staat om schriftelijke toestemming voor deelname te geven (wilsonbekwaam). Voor deze deelnemers zal de wettelijk vertegenwoordiger schriftelijke toestemming voor deelname verstrekken.

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:

- Medische of neurologische aandoeningen die hersenfunctie kunnen beïnvloeden (bijvoorbeeld hoofd trauma of een tumor).

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 18-12-2019

Aantal proefpersonen: 400

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 23-10-2019

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Goedgekeurd WMO

Datum: 11-03-2020

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Goedgekeurd WMO

Datum: 27-06-2022

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: 25035

Bron: Nationaal Trial Register

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL70681.068.19