

Diagnostische waarde van array-based genotyping voor autoinflammatoire syndromen

Gepubliceerd: 28-02-2023 Laatste bijgewerkt: 06-04-2024

Objective: De primaire doelstelling van dit onderzoek is de potentie van de custom global screening array (GSA) te onderzoeken bij autoinflammatoire patiënten. Specifiek wordt onderzocht of de GSA varianten in autoinflammatoire genen kan oppikken,...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON53916

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Array-based genotyping in autoinflammatie (arrAID)

Aandoening

- Immuunstelselaandoeningen, congenitaal
- Immunodeficiëntiesyndromen

Synoniemen aandoening

Autoinflammatoire aandoeningen, Koortssyndromen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: ImmunAID Horizon 2020

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Autoinflammatoire aandoeningen, DNA analyse, Genotyping array

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het primaire eindpunt van dit onderzoek is de diagnostic yield van de GSA array. Dit is gedefinieerd als het percentage patiënten waarbij de GSA een pathogeen genetisch defect vindt die past bij het klinisch beeld. Met deze uitkomstmaat kunnen we de potentie van de GSA als potentieel toekomstig diagnosticum inschatten.

Secundaire uitkomstmaten

Secundary study parameters/endpoints: Genetische nevenbevindingen zullen tevens worden gerapporteerd.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Rationale: Autoinflammatoire syndromen zijn zeldzame immunologische aandoeningen. Inmiddels zijn meer dan veertig specifieke syndromen bekend. De syndromen uiten zich door episodes van koorts en andere klachten afgewisseld met asymptomatische intervallen. Kenmerkend is de afwezigheid van aanwijzingen van infectie of auto-immuunziekte. Het merendeel van deze syndromen heeft een genetische oorzaak. Door een genetisch defect is er continue activatie van het innate immuunsysteem. Genetisch onderzoek is daarom van groot belang in de diagnostiek van deze aandoeningen. Genetische diagnostiek is echter duur en tijdrovend en daardoor niet overal beschikbaar in ontwikkelingslanden. Ditzelfde probleem speelt ook rond de genetische diagnostiek van primaire immuundeficiënties (PID). In het verleden hebben we daarom een genotyping array ontwikkeld waarmee specifieke pathogene PID mutaties kunnen worden opgespoord. De idee is dat zo een goedkope test een deel van de patiënten reeds genetisch kan diagnosticeren waardoor dure diagnostiek wordt bespaard. Theoretisch zou deze techniek toepasbaar zijn op alle genetische aandoeningen. In dit onderzoek willen we ons focussen op patiënten met autoinflammatoire aandoeningen en

onderzoeken of zo een array-based genotyping array van waarde zou kunnen zijn als eerste genetische screeningstool bij deze patiëntenpopulatie.

Doel van het onderzoek

Objective: De primaire doelstelling van dit onderzoek is de potentie van de custom global screening array (GSA) te onderzoeken bij autoinflammatoire patiënten. Specifiek wordt onderzocht of de GSA varianten in autoinflammatoire genen kan oppikken, en vervolgens of autoinflammatoire patiënten potentieel gediagnosticeerd zouden kunnen worden met de GSA en wat de genetische nevenbevindingen van de GSA zijn. Dit onderzoek is een oriënterend onderzoek in een zeer vroeg stadium om uit te zoeken of de GSA de potentie heeft om ontwikkeld te worden tot een in-vitro diagnosticum.

Onderzoeksopzet

Study design: Single-center diagnostic accuracy cross-sectional pilot study.

Inschatting van belasting en risico

Nature and extent of the burdens and risks associated with participation, benefit and group relatedness: Dit onderzoek heeft een minimale belasting voor de patiënt en er zijn geen risico's aan verbonden. Er vindt eenmalige extra bloedafname plaats tijdens reguliere bloedafname ter controle van hun ziekte. Met dit onderzoek wordt er meer kennis verworven over array-based genotyping bij genetische aandoeningen, in het bijzonder bij autoinflammatoire aandoeningen. Indien deze technologie werkt, zou dit in de toekomst de diagnostiek naar autoinflammatoire aandoeningen kunnen verbeteren.

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)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Volwassen (>18 jaar)
- Wilsbekwaam
- Informed consent
- Gediagnosticeerd met een autoinflammatoir syndroom
- Bekend genetisch defect gevonden middels conventionele genetische diagnostiek

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-01-2023

Aantal proefpersonen: 21

Type: Verwachte startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Generieke naam: Infinium® Global Screening Array-24 v1.0

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 28-02-2023

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

CCMO

ID

NL80770.078.22