

Genetische screening bij patiënten met de ziekte van Parkinson om GBA1 mutatie dragers te identificeren voor toekomstige klinische onderzoeken.

Gepubliceerd: 02-11-2023 Laatste bijgewerkt: 16-11-2024

Het GBA1-gen sequencen in patiënten met de ziekte van Parkinson om mogelijke deelnemers te identificeren voor een mogelijke toekomstige fase 1-studie. Het gen wordt beschreven als wildtype (WT) of met een mutatie (GBA+); met vermelding van de...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON56348

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetische screening voor GBA1

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

Ziekte van Parkinson

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vanqua Bio Inc.

Overige ondersteuning: Pharmaceutical company

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: GBA-1 Mutatie, Genetische screenig, Parkinson, Patienten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Sequentie van het volledige GBA1 gen, geclassificeerd als wildtype of gemuteerd, met beschrijving van de mutatie

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Parkinson (PD) is een veel voorkomende neurodegeneratieve ziekte, aanwezig bij 1-2% van de personen van ≥ 65 jaar.¹ De meest voorkomende genetische risicofactor voor de ziekte van Parkinson is een heterozygote mutatie in het GBA1-gen. In een eerder onderzoek is aangetoond dat 15% van de patiënten met de ziekte van Parkinson in Nederland een mutatie heeft in het GBA1-gen. GBA1 codeert voor beta-glucocerebrosidase (GCase), een lysosomaal enzym dat verantwoordelijk is voor de hydrolyse van het glucosylceramide tot ceramide en glucose. Een mutatie in GBA1 veroorzaakt lysosomale disfunctie en er wordt verondersteld dat dit uiteindelijk leidt tot accumulatie van alfa-synucleïne, het kenmerk van PD. PD-patiënten met een mutatie in het GBA1-gen vertonen eerder symptomen van de ziekte en hebben een verhoogd risico op cognitieve achteruitgang, maar kunnen verder niet worden onderscheiden van idiopathische PD-patiënten op basis van fenotype.

Voor een toekomstige interventionele studie die een mogelijke ziektemodifierende therapie onderzoekt in de vorm van een GCase-activator (VQ101) ontwikkelt door Vanqua Bio, streven we ernaar potentiële studiedeelnemers met een mutatie in het GBA1-gen te identificeren. Om deze groep PD-patiënten te identificeren, zal een genetische screeningsstudie worden uitgevoerd.

Doel van het onderzoek

Het GBA1-gen sequencen in patiënten met de ziekte van Parkinson om mogelijke

deelnemers te identificeren voor een mogelijke toekomstige fase 1-studie. Het gen wordt beschreven als wildtype (WT) of met een mutatie (GBA+); met vermelding van de specifieke mutatie.

Om DNA, verkregen uit een speekselmonster, op te slaan voor mogelijke toekomstige beoordelingen van genen die verband houden met de ziekte van Parkinson. (DNA wordt alleen opgeslagen als proefpersoon hier naar eigen verkiezing toestemming voor geeft).

Onderzoeksopzet

De genetische screening op mutaties in het GBA1-gen zal gebeuren door middel van speekselmonsters. Patiënten met de ziekte van Parkinson zullen thuis monsters nemen met een speekselafnamepakket dat door CHDR-medewerkers per post naar hen zal worden verzonden. Proefpersonen krijgen ook een vragenlijst meegestuurd met twee vragen (ethniciteit, familiegeschiedenis van de ziekte van Parkinson).

In samenwerking met de behandelend neurologen van de PD-patiënten en door advertenties van het CHDR via (social) media zal de studie onder de aandacht worden gebracht. Ook zal het eigen patiëntenbestand van het CHDR worden aangeschreven.

Als een patiënt contact opneemt met het CHDR en wenst deel te nemen, wordt per post een document met patienteninformatie verstrekt. Zodra een getekende toestemmingsverklaring is verkregen door CHDR, wordt de speekselkit en de vragenlijst door CHDR naar de patiënt gestuurd. Speekselmonsters worden daarna naar het laboratorium van GenomeScan gestuurd voor sequencing. Alle patiënten zullen worden geïnformeerd over het resultaat van de sequencing en, indien van toepassing, verdere counseling aangeboden krijgen. Deze counseling kan worden gedaan via CHDR of, indien gewenst, via de behandelend neuroloog in het plaatselijke ziekenhuis

Inschatting van belasting en risico

Voor dit onderzoek is een speekselafname nodig die thuis kan worden uitgevoerd. De speeksel afname set zal per post worden opgestuurd, en kan ook per post weer terug gestuurd worden. De belasting voor patienten is minimaal en er zijn geen risico's verbonden aan de procedure.

Contactpersonen

Publiek

Vanqua Bio Inc.

W. Fulton Street 1375
Chicago 60607
US

Wetenschappelijk

Vanqua Bio Inc.

W. Fulton Street 1375
Chicago 60607
US

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)

1. Leeftijd 40 tot 80 jaar op moment van keuring (inclusief).
2. Moet de schriftelijke informatie begrepen hebben en toestemming hebben gegeven voorafgaand aan enige studie-specifieke handelingen
3. In staat om Nederlands voldoende te spreken, lezen en begrijpen om alle studie handelingen te kunnen voltooien.
4. Een patiënt gerapporteerde klinische diagnose van de ziekte van Parkinson die door een neuroloog in de afgelopen 10 jaar is vastgesteld.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. Bekend met niet-GBA-1-mutatie voor de ziekte van Parkinson

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 08-11-2023

Aantal proefpersonen: 1000

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 02-11-2023

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: BEBO: Stichting Beoordeling Ethiek Bio-Medisch Onderzoek (Assen)

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	NL85000.056.23