

Biomarkers in de Ziekte van Kennedy

De ontdekking van biomarkers die als klinisch eindpunt kunnen gelden in geneesmiddelen onderzoek bij de ziekte van Kennedy; een internationaal academische multicenter studie in Utrecht en Leuven

Gepubliceerd: 25-08-2010 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Het primaire doel van deze studie bij patiënten met KD in Nederland en Vlaanderen is om meerdere testen (o.a. klinische, genetische en bloedtesten) en genoom profielen te onderzoeken voor hun functie als biomarkers in de ziekteprogressie bij de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON32727

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Biomarkers in de Ziekte van Kennedy

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Endocriene aandoeningen van de gonadale functie
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

spinale bulbaire spieratrofie, Ziekte van Kennedy

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: ALS Centrum Nederland

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: biomarkers, SBMA, Ziekte van Kennedy

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire studieparameter zijn de correlaties tussen potentiële biomarkers and de ziekteprogressie in patiënten. De ziekteprogressie wordt gemeten aan de hand van de ALS-FSR-R, Norris scale and Short-Form-36. Potentiële biomarkers zijn de handmatige bepaalde spierkracht, 6-minuten-looptest, omtrek van ledematen, bloedtesten (transaminases, creatine kinase, glucose, HbA1c, prolactine, testosteron, luteinizerend hormoon, follikel stimulerend hormoon en sexhormoon bindendglobuline) en het genetische profiel bepaald aan de hand van mRNA. Met de ontdekking van (een) nieuw(e) biomarkers kan een powerberekening worden gemaakt voor geneesmiddelenonderzoek bij KD.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Kennedy (= Kennedy Disease = KD; spinal bulbar muscular atrophy)

is een neurodegeneratieve aandoening van de motor neuronen gekarakteriseerd door proximaal krachtverlies en atrofie, bulbaire betrokkenheid, tremor van de handen, milde sensore symptomen en hormonale symptomen zoals gynaecomastie. De ziekte van Kennedy is een geslachtsgebonden polyglutamine ziekte met een CAGexpansie in the N-terminal van het androgeenreceptor(AR)gen. De pathogenese van KD is gebaseerd op binding van testosteron aan het gemuteerde ARgen, die een toxische werking van de receptor induceert en neuronale degeneratie ten gevolg heeft.

De ziekte is progressief, maar ondanks dat de oorzaak sinds 1991 bekend is, bestaat er geen therapie voor. Een groot probleem bij de ontwikkeling van nieuwe medicijnen voor KD is dat de ziekte zeldzaam is, de progressie relatief langzaam is en er daardoor een langdurige trialperiode nodig is.

Doel van het onderzoek

Het primaire doel van deze studie bij patiënten met KD in Nederland en Vlaanderen is om meerdere testen (o.a. klinische, genetische en bloedtesten) en genoom profielen te onderzoeken voor hun functie als biomarkers in de ziekteprogressie bij de Ziekte van Kennedy. Nieuwe biomarkers zijn nodig voor toekomstig geneesmiddelenonderzoek bij de Ziekte van Kennedy.

Onderzoeksopzet

Een prospectieve, populatiebrede cohort studie

Inschatting van belasting en risico

Het onderzoek wordt uitgevoerd bij patiënten met KD. De lasten van deelname aan het onderzoek bestaan uit een halfjaarlijks bezoek aan de polikliniek gedurende 2 jaar waarbij er ieder bezoek een vragenlijst moet worden beantwoord, neurologisch onderzoek wordt ondergaan en bloed wordt afgenomen. De afgenomen hoeveelheid bloed varieert tussen 2 buisjes (3ml + 3.5ml) tot 5 buisjes (10ml + 10ml + 3ml + 3.5ml + 2.5ml), afhankelijk van fase van het onderzoek waarin de patiënt zich bevindt.

Ons inziens zijn de risico*s en de belasting tijdens dit onderzoek minimaal en verwaarloosbaar.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
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)

- 1) genetisch aangetoonde ziekte van Kennedy
- 2) mannelijk geslacht
- 3) androgeenreceptorgen met CAGexpansie >38 kopien
- 4) leeftijd >18 jaar
- 5) informed consent schriftelijk

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- 1) Androgeenreceptor gen met CAG expansie met <38 kopien
- 2) vrouwelijke draagsters
- 3) leeftijd <18 jaar

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 25-01-2011

Aantal proefpersonen: 50

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-08-2010

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC NedMec

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

NL29819.041.09