

Karakteristieken van patiënten met Dystrofische Epidermolysis Bullosa

Gepubliceerd: 25-08-2010 Laatste bijgewerkt: 30-04-2024

Het gedeelte van het onderzoek dat uitgevoerd wordt door het Centrum voor Blaarziekten, onder leiding van Prof. M. Jonkman, heeft tot doel om 20 DEB patiënten te recruteren, foto's van hen te nemen, bloed af te nemen om de gezondheidstoestand...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Huid- en onderhuidsweefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON34434

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Karakteristieken van patiënten met DEB

Aandoening

- Huid- en onderhuidsweefselaandoeningen, congenitaal
- Epidermale en dermale aandoeningen

Synoniemen aandoening

Vlinderziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Afdeling Dermatologie betaalt het onderzoek.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: COLVII, Dystrofische Epidermolysis Bullosa, karakteristieken, reprogrammering van cellijnen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Dit onderzoek is bedoeld om karakteristieken vast te stellen van een specifieke groep mensen met een huidaandoening en om huidcellen te oogsten voor onderzoeksdoeleinden. De deelname van de eindigt zodra alle studie gerelateerde procedures zijn afgerond. Zie:

Certification of Human Subjects Approvals, to Alfred T. Lane, MD, Dermatology

Stanford University California USA, approved 11/10/2009 and CIRM Disease Team

Award Research Proposal, Application number DR1-01454

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Epidermolysis Bullosa (EB) is a groep van erfelijke blaarvormende huidziekten, vanaf de geboorte, die gemeenschappelijk hebben dat de basale membraanzone van de huid afwijkingen vertoont. Mensen met een bepaalde vorm van van EB missen het normaal type VII collagen (COL7A1) en zij ontwikkelen een zeer ernstige, verlitende huidziekte die recessieve dystrofische epidermolysis bullosa (RDEB) wordt genoemd. Daarnaast is er ook de, iets meer voorkomende vorm, waarbij de patient een dominante vorm van deze ziekte hebben; ook bij hen is het type collageen VII gereduceerd. Deze vorm heet dominante dystrofische epidermolysis bullosa (DDEB). Ook bij hen ontstaan invaliderende blaren en wonden, gedurende het gehele leven. Tot oop heden is de behandeling van DDEB en RDEB gericht op palliatieve wondverzorging.

Doel is om de bij het Centrum van Blaarziekten UMCG bekende volwassenen met RDEB of DDEB te screenen en de karakteristieken van deze patienten te

evalueren, ten einde nieuwe therapie strategieën te ontwikkelen. Uiteindelijk doel is een curatieve behandeling te ontwikkelen voor mensen met DDEB en RDEB. Dit onderzoek is initiatief van Stanford University California, afdeling Dermatologie en medisch ethische toestemming is verleend; Prof. Alfred Lane heeft het Centrum voor Blaarziekten UMCG gevraagd ook 20 DEB-patienten te laten participeren in het onderzoek.

Doel van het onderzoek

Het gedeelte van het onderzoek dat uitgevoerd wordt door het Centrum voor Blaarziekten, onder leiding van Prof. M. Jonkman, heeft tot doel om 20 DEB patienten te recruteren, foto's van hen te nemen, bloed af te nemen om de gezondheidstoestand vast te stellen en 2 huidbiopten af te nemen, om de karakteristieken van deze groep patienten vast te stellen, te weten: antilichamen tegen type VII collageen, aanwezigheid van het type VII NC1 domein, incidentie van co-morbiditeit, routine bloedonderzoek van deze populatie, juistheid van eerder gestelde diagnose op basis van huidbiopten of kliniekgegevens en de specifieke genmutaties (in het type VII collageen). Doel is om huidcellen te gebruiken die gekweekt zijn uit de huidbiopten; deze huidcellen worden gereprogrammeerd in genetische gecorrigeerde in iPS (geïnduceerde pluripotente stamcellen). Dit onderzoek zal helpen bij het ontwikkelen van een toekomstige therapie voor mensen met DEB.

Onderzoeksopzet

Dit is een niet-interventie explorerend onderzoek, van 20 Nederlandse DEB patienten, die eenmalig een onderzoeksbezoek afleggen. De celkweken vinden plaats in Stanford.

Inschatting van belasting en risico

Belasting en risico's: de belasting is laag en de risico's zijn minimaal.

Belasting:

- eenmalige onderzoeksvisite in het UMC Groningen, van ongeveer een uur.
- oogsten van 2 huidbiopten, 6 mm doorsnede; het afnemen van de biopten onder lokale verdoving, kan wat pijn geven.
- maken van foto's van de huid
- lichamenlijk (huid)onderzoek

Risico's:

- na het bioteren zou er (kans <1%) een huidinfectie kunnen ontstaan; deze is gemakkelijk te behandelen met een antibiotische zalf en wondverband, die de patiënten al gewend zijn te gebruiken.

In dit onderzoek zal een aantal patienten met DEB gekarakteriseerd worden. Dit

voorziet niet in een direct voordeel voor deze patient, maar zal mogelijk van nut zijn voor de patient zelf en voor de onderzoeksgemeenschap: de resultaten van dit onderzoek geven kennis over een mogelijke therapie, die gebruik maakt van gecorrigeerde autologe epidermale huidsheets.

Omdat de huidige therapie beperkt is tot palliatieve wondverzorging, zal de winst die door dit onderzoek gegenereerd wordt, immens zijn.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
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: klinische diagnose Dystrofische Epidermolysis Bullosa (via IF, EM en DNA)
- 2: leeftijd tussen 18-85 jaar
- 3: buiten de diagnose DEB een goede gezondheid
- 4: goede communicatie mogelijk
- 5: wonend in Nederland of België

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- 1: jonger dan 18 jaar
- 2: goede communicatie niet mogelijk
- 3: medisch niet stabiel, of beperking in reizen naar het UMC Groningen
- 4: DEB patiënten met co morbiditeit

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Behandeling / therapie

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 01-05-2011

Aantal proefpersonen: 20

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-08-2010

Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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
ClinicalTrials.gov	NCTnumber:01019148
CCMO	NL32561.042.10