

De rode bloedcel in patienten met neuro-acanthocytose: een verkenning naar de regulatie van vorm en functie van rode bloedcellen van patienten met neurodegeneratie van de basale ganglia.

Gepubliceerd: 30-01-2014 Laatste bijgewerkt: 23-04-2024

Het voornaamste doel van dit onderzoek is de identificatie van de moleculaire mechanismen die de structuur en functie van rode bloedcellen regelen in patienten met neurodegeneratie van de basale ganglia . Hiertoe worden een aantal karakteristieken...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Rode-bloedcelaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38521

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

RBC-EMINA

Aandoening

- Rode-bloedcelaandoeningen
- Structurele hersenaandoeningen

Synoniemen aandoening

neuroacanthocytose; chorea-acanthocytose

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: EU via ZONMW

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: neurodegeneratie, rode bloedcel, signalering

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaten zijn karakteristieken van de rode bloedcellen:

1. vervormbaarheid in een capillair systeem in vitro;
2. vervormbaarheid in een miltsysteem in vitro;
3. celmorfologie;
4. biochemische samenstelling van de celmembraan;
5. metabole status;
6. karakteristieken van de vorming van rode bloedcellen in vitro;
7. actieve signaaltransductieroutes.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het is de laatste jaren steeds duidelijker geworden dat de homeostase van rode bloedcellen een goed gereguleerd proces is. Dit inzicht is vergezeld door de ontwikkeling en toepassing van nieuwe methoden om de fysiologie van de rode bloedcel te bestuderen. E.e.a. heeft duidelijk gemaakt dat rode bloedcellen betrokken zijn bij een aantal systemische aandoeningen zoals diabetes,

ijzerstapeling en ontstekingen. Hierbij is van belang dat rode bloedcellen veel gemakkelijker beschikbaar zijn voor gedetailleerd onderzoek dan de meeste andere lichaamscellen.

Meer gedetailleerd is de celmembraan van de rode bloedcel qua samenstelling een van de best bekende celmembranen, maar het moleculair mechanisme waarmee de lipide bilaag, de membraaneiwitten en het celskelet een zo dynamisch geheel vormen is verre van bekend. Een verstoring van de interactie tussen deze componenten heeft grote gevolgen voor vorm en functie, met als meest bekende voorbeelden sikkelcelanemie en malaria. Er is nog maar weinig bekend over de gevolgen van dergelijke verstoringen en de homeostase van het hele organisme. Wel komen er steeds meer aanwijzingen voor de informatieve waarde van de rode bloedcel voor aandoeningen van andere cellen en/of organen. Een opvallend voorbeeld hiervan is de aanwezigheid van abnormaal gevormde rode bloedcellen, acantocyten, in het bloed van patiënten met aandoeningen van de basale ganglia van het centraal zenuwstelsel, neuroacantocytose.

Dus, in het algemeen is er grote behoefte aan meer kennis over de moleculaire mechanismen die de homeostase van de rode bloedcel reguleren. Meer specifiek is onderzoek naar de eigenschappen van acantocyten in patiënten met neuroacantocytose een van de weinige manieren, zo niet de enige op dit moment, om de oorzaken van de neurodegeneratie in de basale ganglia te ontrafelen.

Doel van het onderzoek

Het voornaamste doel van dit onderzoek is de identificatie van de moleculaire mechanismen die de structuur en functie van rode bloedcellen regelen in patiënten met neurodegeneratie van de basale ganglia. Hiertoe worden een aantal karakteristieken van rode bloedcellen van patiënten vergeleken met die van gezonde donoren, al dan niet na manipulatie in vitro (zie onder 'primaire uitkomstmaten').

De daaruit volgende doelstellingen zijn: (1) inzicht in de mechanismen die verantwoordelijk zijn voor de neurodegeneratie in deze patiënten; (2) ontwikkeling van biomarkers voor de diagnose en progressie van de ziekte. Uiteindelijk moet dit natuurlijk ook leiden tot behandelingsmethoden.

Een eerste stap om deze doelstellingen te bereiken wordt gezet door het in kaart brengen van de moleculaire karakteristieken van de rode bloedcellen van patiënten met neuroacantocytose in vergelijking met die van gezonde donoren.

Onderzoeksopzet

Dit onderzoek is exploratief en observationeel, waarbij de samenstelling, structuur en functie van rode bloedcellen van patiënten vergeleken wordt met die van gezonde vrijwilligers.

Inschatting van belasting en risico

De risico's voor alle donoren zijn niet meer dan de risico's van het afnemen van 5-15 ml (een of twee buisjes) bloed.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 28
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 28
Nijmegen 6525 GA
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)

controles: gezond, 18-55 jaar oud

patienten: klinische diagnose neuroacantocytose

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

controles: gebruik van medicijnen met een effect op vorm en/of functie van de rode bloedcel
patienten: onvoldoende data voor een klinische diagnose

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-09-2013
Aantal proefpersonen:	30
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	30-01-2014
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL45934.091.13