

Vertraagde veroudering?

Gepubliceerd: 25-04-2014 Laatste bijgewerkt: 20-04-2024

- vaststellen van de redenen van de uitzonderlijke kenmerken en beloop van de patient-pathogenese van deze verschijnselen

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON40952

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Vertraagde veroudering

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

Vertraagd ouder worden

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: oorzaak, pathogenese, vertraagde veroudering

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

vaststellen van gen/genen dat/die de kernmerken van de betreffende patient met mogelijk vertraagde veroudering verklaart/verklaren.

Secundaire uitkomstmaten

begrijpen van de moleculaire en cellulaire karakteristieken van fibroblasten van dezelfde patient met mogelijk vertraagde veroudering

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Recent werd door de PI een jong volwassenen vrouw onderzocht op verzoek van de behandelend arts. De vrouw is bekend met Down syndroom ('losse' trisomie 21). Patiente is 23 jaar oud maar weegt 6,5kg en heeft een lengte van ong 75 cm (vanwege contracturen moeilijk tte bepalen). Ze heeft dun, zacht en dicht geïmplanteerd haar, een zachte huid met veel subcutaan vetweefsel, een gedeeltelijk doorgebroken melkgebit, en is volledig prepuberaal. De vrouw geeft sterk de indruk een kind van 1,5-2jr te zijn. Nader onderzoek werd vanwege de levensovertuiging van ouders tot op heden niet verricht.

Het is mogelijk dat er bij patiente sprake is van een vertraagde veroudering. Dit is tot op heden nog niet eerder beschreven bij mensen. Indien dit werkelijk het geval is kan dit belangrijke informatie opleveren voor fysiologisch ouder worden.

Er staan een aantal chirurgische ingrepen gepland om patienten-zorg redenen. Ouders hebben al aangegeven akkoord te gaan dat de anesthesie die dan nodig is, ook gebruikt kan worden om materiaal af te nemen voor wetenschappelijk onderzoek. Tegelijkertijd zal om patienten-zorg redenen een aantal basisgegevens verzameld worden, zodat ouders beter voorgelicht kunnen worden over de prognose.

Doel van het onderzoek

- vaststellen van de redenen van de uitzonderlijke kenmerken en beloop van de patient

- pathogenese van deze verschijnselen

Onderzoeksopzet

Observationele study met invasieve metingen

- contact met familie van de persoon met mogelijk vertraagde veroudering; informeren; verkrijgen van schriftelijke toestemming
- gegevens verzamelen van kliniek en basisgegevens van patientevaluatie (beschikbaar vanwege patientenzorg)
- onderzoek verrichten tijdens chirurgische ingreep om patientenzorg redenen
- afname huidbiopt tijdens chirurgische ingreep; opkweken; bepalen van snelheid van celdeling, karakteristieken van mitose-verloop, expressie patroon op RNA en eiwitniveau
- afname DNA van patient en ouders; whole exome sequencing waarbij gezocht wordt naar varianten bij het kind die niet bij ouders aanwezig zijn; bevestigen van mogelijk pathogene varianten dmv Samnger sequencing

Inschatting van belasting en risico

Bij ouders eenmalige bloedafname door ervaren laborant: zeer beperkt risico, vnl op locale hematoomvorming

Bij kind extra bloedafname en afname van huidbiopt tijdens algehele anesthesie nodig voor een chirurgische ingreep tbv patientenzorg: minimale belasting.

Geen voordeel voor kind of familie. Mogelijk voordeel vanwege meer inzicht in fysiologisch verouderingsproces bij de mens.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

gediagnostiseerd met vertraagde veroudering (patient)

een kind met vertraagde veroudering (ouders als gezonde proefpersonen)

familie kan informatie over onderzoek lezen en begrijpen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	05-09-2014
Aantal proefpersonen:	3
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	25-04-2014
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

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	NL48683.018.14