

# Het ontrafelen van genetische oorzaken van het carpale tunnelsyndroom

Gepubliceerd: 10-11-2016 Laatste bijgewerkt: 16-04-2024

Het ontrafelen van genetische factoren die betrokken zijn bij het ontstaan van CTS aan de hand van genetisch en functioneel onderzoek.- Doel 1: Het ontrafelen van de betrokkenheid van genen in de pathofysiologie van het carpale tunnelsyndroom- Doel...

|                             |                                                             |
|-----------------------------|-------------------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                             |
| <b>Status</b>               | Zal niet starten                                            |
| <b>Type aandoening</b>      | Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, met invasieve metingen            |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON43331

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

Genetisch onderzoek naar CTS

### Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

### Synoniemen aandoening

Carpale tunnelsyndroom

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Universiteit Antwerpen, België

**Overige ondersteuning:** Europees project (SYBIL)

### Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** Carpale tunnelsyndroom, Genetisch onderzoek

## **Uitkomstmaten**

### **Primaire uitkomstmaten**

Mutatiespectrum van patiënten met CTS

### **Secundaire uitkomstmaten**

Niet van toepassing

## **Toelichting onderzoek**

### **Achtergrond van het onderzoek**

Het carpal tunnel syndroom (CTS) is de meest voorkomende perifere drukneuropathie met een belangrijke socio-economische impact zowel voor de patiënt als voor de maatschappij. Alhoewel het syndroom voorkomt in ongeveer 4% van de bevolking is de pathogenese nog grotendeels onbekend. Bij het merendeel van de patiënten kan tot op heden geen specifieke oorzaak of onderliggende aandoening gevonden worden. Idiopathisch CTS vertoont echter wel een verhoogd familiaal voorkomen en een belangrijke heritabiliteit (0.46), wat bewijst dat genetische factoren een rol spelen in het ontstaan van deze aandoening. Het identificeren van genetische factoren betrokken bij het ontstaan van CTS is belangrijk om een beter begrip te krijgen van het ontstaansmechanisme van CTS. Dit kan op termijn bijdragen tot de ontwikkeling van nieuwe diagnostische parameters en betere therapeutische strategieën.

### **Doel van het onderzoek**

Het ontrafelen van genetische factoren die betrokken zijn bij het ontstaan van CTS aan de hand van genetisch en functioneel onderzoek.

- Doel 1: Het ontrafelen van de betrokkenheid van genen in de pathofysiologie van het carpal tunnel syndroom
- Doel 2: Onderzoeken van de betrokken pathways in het carpal tunnel syndroom
- Doel 3: Het bestuderen van de rol van de genen van interesse in de pathogenese van bot abnormaliteiten.

### **Onderzoeksopzet**

In deze studie worden bloedstalen van patiënten verzameld teneinde nieuwe doelwitgenen te bestuderen aan de hand van een gerichte sequenceringsstrategie. Daarnaast zullen er weefselbiopten (subsynoviaal bindweefsel, transversaal carpaal ligament en huid) tijdens carpal tunnel operaties worden verzameld voor

functionele validatie van de gevonden mutaties.

## **Inschatting van belasting en risico**

### **Belasting**

- 1x informed consent ondertekenen
  - 1x vragenlijst invullen
  - 1x bloedstaal afstaan
  - 1 x biopt van huid, subsynoviaal bindweefsel, transversaal carpaal ligament.
- Dit wordt tijdens een reeds geplande 'carpal tunnel release' afgenomen.  
Hiervoor dient dus geen extra incisie gemaakt te worden.
- 1x fotokopie van beide handen

### **Risico's**

Een bloedstaal geven kan onaangenaam zijn vermits het een prik met een naald inhoudt. Er is een kans dat een blauwe plek zal ontstaan. Gezien het transversaal carpaal ligament tijdens de chirurgische ingreep wordt gesplitst, zijn geen bijkomende risico's verbonden aan het verzamelen van een fragment van dit ligament, het subsynoviaal bindweefsel en een huidbiopt. Er is ook een kans dat deelname in deze studie bezorgdheid kan veroorzaken over de overerving van de aandoening in de familie. Wanneer dit ervaren wordt op gelijk welk moment gedurende de deelname in deze studie kan de hoofdonderzoeker gecontacteerd worden. Deze zal mij zal doorverwijzen naar een genetisch raadgever die me in detail zal informeren en al mijn vragen naar best vermogen zal beantwoorden. Een fotokopie van de handen heeft geen gevolgen voor de gezondheid van de patiënt. Hiervoor wordt een standaard fotokopieer apparaat gebruikt.

## **Contactpersonen**

### **Publiek**

Universiteit Antwerpen, België

Prins Boudewijnlaan 43  
Edegem 2650  
BE

### **Wetenschappelijk**

Universiteit Antwerpen, België

Prins Boudewijnlaan 43

## 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)

- carpaal tunnelsyndroom
- leeftijd: 18+

### Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Diabetes mellitus
- Amyloïdose
- Schildklierafwijkingen
- Reuma (arthritis)
- Acromegalie
- Lysosomale stapelingsziekte
- Obesitas
- Trauma
- Tumor/gezwel ter hoogte van de pols
- Injecties gekregen ter hoogte van de pols
- Zwangerschap

## Onderzoeksopzet

### Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

### Deelname

Nederland

Status: Zal niet starten

Aantal proefpersonen: 150

Type: Verwachte startdatum

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-11-2016

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Isala Klinieken (Zwolle)

Goedgekeurd WMO

Datum: 31-07-2017

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Isala Klinieken (Zwolle)

## 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     | NL57485.075.16 |