

Eeneiige tweelingen discordant voor het Beckwith-Wiedemann Syndroom: Een onderzoek naar embryonale pluripotentie en epigenetische herprogrammering

Gepubliceerd: 01-09-2017 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het onderzoeken van de moleculaire en fenotypische verschillen van iPSCs verkregen uit huidfibroblasten van discordante MZ BWS tweelingparen.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON44262

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Discordante MZ tweelingen met BWS

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Beckwith-Wiedemann Syndroom; BWS

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Beckwith-Wiedemann Syndroom, epigenetica, iPSC, monozygoot

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De moleculaire en fenotypische verschillen van iPSCs verkregen van discordante BWS MZ tweelingen.

Secundaire uitkomstmaten

Inzicht krijgen in het mechanisme dat ten grondslag ligt aan het delen van de ICM voor de geboorte van identieke tweelingen welke ook directe relevantie heeft voor het bestuderen van embryonale pluripotentie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het Beckwith-Wiedemann Syndroom (BWS) is een aangeboren syndroom dat gekenmerkt wordt door een te sterke groei, en waarbij er een toename is in de frequentie monozygote (MZ) tweelingen welke meestal discordant zijn voor BWS. De oorzaak voor deze toegenomen MZ frequentie is onbekend. Het wordt verwacht dat het bestuderen van dit unieke fenomeen zal leiden tot meer begrip over het proces dat leidt tot MZ tweelingen, epigenetische methylatie verstoringen, en embryonale pluripotentie. Onze hypothese is dat door het bestuderen van de moleculaire en fenotypische verschillen tussen geïnduceerde pluripotente stamcellen (iPSCs) verkregen uit huidfibroblasten van discordante BWS MZ tweelingparen de pathogenese ontrafeld kan worden.

Doel van het onderzoek

Het onderzoeken van de moleculaire en fenotypische verschillen van iPSCs verkregen uit huidfibroblasten van discordante MZ BWS tweelingparen.

Onderzoeksopzet

Case-control studie waarin binnen elk MZ tweelingpaar de gezonde tweeling de controle is van de BWS tweeling.

In proefpersonen van 16 jaar en ouder wordt er een huidbiopt afgenomen; in proefpersonen onder de 16 jaar wordt er tijdens een al geplande operatie een stukje huid weggehaald uit de operatiewond.

Inschatting van belasting en risico

Een huidbiopt veroorzaakt minimaal ongemak bij een volwassen persoon. Een biopt van 2-3 mm hoeft niet gehecht te worden en veroorzaakt een heel klein litteken. Het verkrijgen van een stukje huid uit een operatiewond bij een kind tijdens een operatie veroorzaakt geen ongemak bij het kind. Er zijn geen voordelen van dit onderzoek voor de proefpersonen. In de toekomst kan er wel een groep zijn die voordeel haalt uit dit onderzoek omdat het mogelijk inzicht geeft in het optreden van methylatie verstoringen die mogelijk voorkomen kunnen worden.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- 1) Monozygote tweeling
- 2) Discordant voor het Beckwith-Wiedemann Syndroom
- 3) Klinische diagnose BWS moleculair bevestigd
- 4) In staat en bereidt om schriftelijke toestemmingsverklaring voor de studie te tekenen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 08-02-2018

Aantal proefpersonen: 20

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 01-09-2017

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	NL62045.018.17