

Onderzoeken van de B-cellen in het bloed van aangedane en niet-aangedane familieleden van patiënten met *Common Variable Immunodeficiency* (CVID).

Gepubliceerd: 09-05-2019 Laatst bijgewerkt: 09-04-2024

Het doel is om het bloed B cel compartiment te onderzoeken in CVID patiënten en familieleden van deze patiënten met en zonder symptomen om B cel deficiënties op te sporen en om daarmee inzicht te verkrijgen in het pathofysiologisch mechanisme om...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Immunodeficiëntiesyndromen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON48185

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Bloed B cel compartiment in CVID families

Aandoening

- Immunodeficiëntiesyndromen

Synoniemen aandoening

CVID is de afkorting van common (gewone) variabele immuundeficiëntie: gewone variabele immuundeficiëntie.

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: B cellen, Bloed, CVID, Flowcytometrie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Afwijkingen in het bloed B cel compartiment met specifieke aandacht voor absolute aantallen en relatieve verhoudingen van naieve B celle, memory B cellen, plasma cellen en andere B cel subsets.

Secundaire uitkomstmaten

Er zal worden bestudeerd hoe deze afwijkingen zijn verdeeld over de familieleden van beide patienten groepen en of B (en T cel subsets) verschillend zijn verdeeld over de families.

Aan de hand van deze studie kunnen we families indelen voor een vervolg studie om te kijken naar de genetische achtergrond om de pathofysiologische mechanismen van CVID nog beter te begrijpen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

In slechts 10% van de CVID patienten kan worden vastgesteld dat het om een monogenetische aandoening gaat welke direct geassocieerd is met de ziekte. Verder komt in slechts 30% van deze gevallen CVID ook voor bij familieleden van de patiënt. We weten dat het gaat om defecten in het B cel compartiment en om het pathofysiologisch mechanisme van CVID beter te begrijpen is het belangrijk om uit te zoeken in hoeverre de familieleden van CVID patiënten een afwijkend B cel compartiment hebben. Recent zijn er studies gedaan in CVID patiënten met behulp van gestandaardiseerde 'high dimensional flowcytometry' (uitgevoerd

binnen het Euroflow consortium) die laten zien dat in CVID patiënten de plasma B cellen volledig ontbreken, verder zijn er sterk afwijkende patronen gevonden voor andere B cel subsets. Onze hypothese is dat in zowel familieleden van CVID patiënten met symptomen alsook in familieleden zonder symptomen afwijkende B cel subsets kunnen worden gevonden in verschillende gradaties. Aan de hand hiervan zouden we een inschatting kunnen maken bij welke afwijking van het normale B cel patroon symptomen van CVID zouden kunnen ontstaan. In een vervolg studie zou kunnen worden uitgezocht welke genetische afwijkingen hieraan ten grondslag liggen. Dit zal bijdrage aan een betere diagnostiek en classificatie van CVID patiënten.

Doel van het onderzoek

Het doel is om het bloed B cel compartiment te onderzoeken in CVID patiënten en familieleden van deze patiënten met en zonder symptomen om B cel deficiënties op te sporen en om daarmee inzicht te verkrijgen in het pathofysiologisch mechanisme om uiteindelijk de diagnose van deze patienten te verbeteren.

Onderzoeksopzet

Aan de hand van een vragenlijst zullen er 5 CVID patienten met en 5 CVID patienten zonder familie met CVID worden geselecteerd. Van de patienten en van de familieleden zal 9 ml bloed worden afgenomen om het B cel compartiment te karakteriseren ahv gestandaardiseerde high dimensional flowcytometry (zie verder uitgebreide beschrijving in het protocol).

Inschatting van belasting en risico

Er wordt slechts 1 maal 9 ml bloed afgenomen. Bloedafname is routine werk in het ziekenhuis en daarom zien wij dit als een minimale belasting zonder risico.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Philips van Leydenlaan 15
Nijmegen 6525EX
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Philips van Leydenlaan 15
Nijmegen 6525EX
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)

Inclusie criteria voor de CVID index casussen (patiënten):

-CVID patient moet geclassificeerd zijn volgens de normen van de European Society for Immunodeficiencies (ESID) als 'probable or possible CVID patient' met of zonder familie historie van CVID.;Inclusie criteria voor de familieleden van CVID patienten:

-broers, zussen ouder dan 16 jaar of ouders of grootouders
-alle familieleden moeten in staat zijn toestemming te geven om mee te doen aan dit onderzoek

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Exclusie criteria CVID patient:

-ESID gedefinieerde CVID patient met bekende genetische oorzaak
-ESID gedefinieerde CVID patient met een andere genetische oorzaak niet direct gerelateerd

aan CVID

-ESID gedefinieerde patient met een chromosomaal defect

-Infectie in de 3 maanden voorafgaand aan de studie

-Chirurgische operaties in de n 6 maanden voorafgaand aan de studie

-vaccinaties in de 3 maanden voorafgaand aan de studie;Exclusiecriteria voor familieleden:

-familieleden met ernstige ziektebeelden inclusief immunodeficienties anders dan CVID, kanker, steroïde therapie, of andere ernstige co-morbiditeiten zullen worden uitgesloten omdat deze factoren de uitslag van de studie sterk kunnen beïnvloeden.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 20-05-2019

Aantal proefpersonen: 50

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 09-05-2019

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	NL69477.091.19