

Fenotypering en biomarker-onderzoek in families met ALS varianten.

Gepubliceerd: 31-05-2023 Laatste bijgewerkt: 21-12-2024

In dit onderzoek volgen we familieleden van ALS/PSMA/PLS-patiënten die drager zijn van een ziekte-veroorzakende mutatie. Familieleden kunnen zowel zelf drager zijn als niet-drager zijn, en hoeven hun drager-status zelf niet te (willen) weten....

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Neuromusculaire aandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53346

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

PEARLS

Aandoening

- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

ALS, amyotrofe lateraal sclerose

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Vidi beurs, Utrecht-Leuven collaboration grant van de Commissie Internationalisering

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Amyotrofe lateraal sclerose, biomarkers, presymptomatisch

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Verschillen tussen de biomarkers bij niet-dragers, asymptomatische dragers, phenoconverters en ALS/PSMA/PLS patiënten en genotype-gerelateerde verschillen:

- Biomarkers in urine, bloed en liquor: Neurofilament light (NfL), Chitinases, Monocyte chemoattractant protein-1 (MCP-1), p75 extracellular domain (p75ECD) Neurotrophin receptor.
- Fasciculaties en spierversmindering
- oogbewegingsstoornissen
- cognitieve veranderingen
- reductie in vitale capaciteit

Secundaire uitkomstmaten

/

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Voor enkele genetische vormen van ALS is er een behandeling (nabij). Bijvoorbeeld patiënten waarbij ALS veroorzaakt wordt door een mutatie in het SOD1-gen kunnen behandeld worden met Tofersen. Voorts lopen er momenteel nog medicijn-studies met medicijnen gericht op ALS veroorzaakt door onder andere de genen C9, FUS en ATXN2. Het duurt gemiddeld tot een jaar voor patiënten de diagnose krijgen en nog een jaar voor de behandeling merkbaar is. Heden kunnen we pas bij uitval vaststellen dat de ziekte begonnen is, maar niet vóór er uitval is.

Doel van het onderzoek

In dit onderzoek volgen we familieleden van ALS/PSMA/PLS-patiënten die drager zijn van een ziekte-veroorzakende mutatie. Familieleden kunnen zowel zelf drager zijn als niet-drager zijn, en hoeven hun drager-status zelf niet te (willen) weten. Deelnemers zullen 1-2x per jaar gezien worden, waarbij enkele testen worden gedaan via het protocol van de Biobank Neuromusculaire Ziekten UMC Utrecht, waar proefpersonen ook aan deelnemen. Aanvullend voor deze studie onderzoeken we ook urine, hersenvocht, oogbewegingsstoornissen, Virtual reality (VR) taken en spiertrekkingen (fasciculaties).

Het doel is om vroegtijdige afwijkingen die wijzen op het ontstaan van de ziekte te detecteren, alsook het effect van dragerschap beter in kaart te brengen.

Onderzoeksopzet

Gecombineerde multimodale longitudinale cohort studie en biobank

Inschatting van belasting en risico

Deelname aan deze studie levert voor deelnemers geen direct voordeel op. De onderzoeksresultaten worden niet teruggekoppeld, behalve bevindingen die van belang kunnen zijn. Wel kunnen de resultaten van het onderzoek de zorg voor patiënten in de toekomst verbeteren. Nadelen zijn het mogelijk ongemak en risico's van de ruggenprik alsook de tijdsinvestering.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584CX
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)

- U bent een volwassene
- U neemt deel aan de Biobank Neuromusculaire ziekten.
- U bent familielid van een ALS/PSMA/PLS patiënt die drager is van een ziekte-veroorzakende mutatie OF u bent zelf patiënt en drager.

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 gestart
(Verwachte) startdatum:	25-07-2023
Aantal proefpersonen:	200
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	31-05-2023
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	16-10-2024
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec

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	NL83592.041.23