



Leids Universitair
Medisch Centrum

DiViNAS-II-studie

Gezocht: Mannen en vrouwen met een
NOTCH3-mutatie (CADASIL) -20 jaar en ouder

Voor onderzoek naar CADASIL



Informeer vrijblijvend naar de studie



Achtergrond

CADASIL is een erfelijke ziekte die leidt tot beroertes en achteruitgang in het denkvermogen. CADASIL wordt veroorzaakt door een mutatie (verandering) in het *NOTCH3*-gen. Gemiddeld treden deze symptomen op vanaf een leeftijd van 45-50 jaar. Er is echter een groot verschil in ernst van de ziekte tussen patiënten; sommigen mensen krijgen op hun 30e al een beroerte, terwijl anderen tot voorbij de leeftijd van 70 jaar nog geen beroerte hebben gehad. Hierdoor is het moeilijk om voor een individuele patiënt te voorspellen op welke leeftijd de eerste klachten zullen ontstaan en hoe snel deze klachten zullen toenemen.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is om te bepalen waardoor de grote verschillen in ziekte-ernst tussen patiënten worden veroorzaakt. Daarnaast willen wij bepalingen vinden die gebruikt kunnen worden om de ernst van de ziekte te meten en het beloop van de ziekte te voorspellen. De resultaten van dit onderzoek kunnen ook gebruikt worden bij toekomstig onderzoek naar een therapie voor CADASIL.

Onderzoekperiode

- Vanaf mei 2021 t/m november 2022
- 1 bezoek aan het LUMC

Contact

Drs. Minne Cerfontaine, arts-onderzoeker, dr. Julie Rutten, postdoctoraal onderzoeker of dr. Saskia Lesnik Oberstein, onderzoeksleider

Mail: cadasil@lumc.nl

Tel: 071 529 8025 (drs. M.N. Cerfontaine), 071 526 8033 (secretariaat Klinische Genetica)

