

De rol van GPR161 en zijn modifierende factoren in spina bifida: associatie studies in een humaan cohort.

Gepubliceerd: 12-09-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Nu wij het GPR161 gen hebben geïdentificeerd als een gen wat betrokken is bij spina bifida in de muis en een aantal goede kandidaatgenen hebben voor de modifierende loci, willen we de rol van deze genen onderzoeken in spina bifida in de mens.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Neurologische aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON29737

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

UMCG SB

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

open ruggetje, spina bifida

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: subsidie aanvraag voor het Prinses Beatrix fonds is in voorbereiding

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetische epidemiologie, kandidaat genen, spina bifida

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De allel frequenties van de kandidaatgenen in spina bifida patienten en hun ouders.

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Spina bifida is een complexe aandoening waarbij meerdere genen en omgevingsfactoren betrokken zijn. Wij hebben zeer recent aan kunnen tonen dat het spina bifida fenotype in de vacuolated lens (vl) muis wordt veroorzaakt door een mutatie in het gen coderend voor GPR161. Omdat het fenotype kon worden gemodificeerd afhankelijk van de genetische achtergrond vermoedden wij de aanwezigheid van modifierende genen. Bij nader onderzoek werden 6 modifierende loci gevonden.

Doel van het onderzoek

Nu wij het GPR161 gen hebben geïdentificeerd als een gen wat betrokken is bij spina bifida in de muis en een aantal goede kandidaatgenen hebben voor de modifierende loci, willen we de rol van deze genen onderzoeken in spina bifida in de mens.

Onderzoeksopzet

Voor het testen van de genen voor associatie met spina bifida willen wij een cohort opzetten wat zal bestaan uit 500 spina bifida patienten en hun biologische ouders.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers worden gevraagd bloed af te staan voor DNA isolatie. Deelname heeft geen risico's. Omdat neonaten reeds operatie ondergaan zal bloedafname via de intraveneuze catheter plaatsvinden..

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9713 GZ
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9713 GZ
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)

Alle spina bifida patienten en hun biologische ouders die geregistreerd staan bij het spina bifida team Groningen zullen worden gevraagd mee te werken. Daarnaast willen wij nieuwe patienten die geboren worden tijdens de studie includeren

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patienten met een bekende directe iatrogene oorzaak voor spina bifida zullen worden geexcludeerd

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-01-2007

Aantal proefpersonen: 1500

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL12182.042.06