

Genetisch onderzoek bij patiënten met een niet syndromale lip en/of gehemelte spleet.

Gepubliceerd: 13-02-2007 Laatste bijgewerkt: 09-05-2024

Verzamelen van een groot cohort patiënten/families met een niet-syndromale lip, kaak, en/of gehemelte spleet, afkomstig uit Centraal Europa, om middels grootschalig koppelingsonderzoek genetische factoren te identificeren die verantwoordelijk zijn...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON29856

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van lip en/of gehemelte spleet.

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

cheilo-gnatho-palato schisis, lip-kaak-gehemelte spleet

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Deutsche Forschungsgemeinschaft

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetisch, koppelingsonderzoek, lip-gehemelte spleet, oorzaak

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Voor de onderzoekers in Nijmegen is het doel het verzamelen van bloedmonsters van een cohort patienten met een lip, kaak, en/of gehemelte spleet en hun ouders.

Secundaire uitkomstmaten

In Bonn worden op deze bloedmonsters analyses verricht om regio's in het DNA en vervolgens genen op te sporen die een rol spelen bij het ontstaan van lip, kaak, en/of gehemelte spleet.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Lip, kaak, en/of gehemelte spleten behoren tot de meest voorkomende congenitale afwijkingen en maken soms onderdeel uit van een syndroom. Echter, in ongeveer 60% van de gevallen is er sprake van een niet-syndromale schisis. Verschillende epidemiologische studies hebben aangetoond dat geïsoleerde schisis een multi-factoriele oorzaak heeft, waarbij enkele tot op heden onbekende genetische mechanismen betrokken zijn. Deze invloed van genetische factoren wordt teruggezien in een verhoogde kans op een schisis bij nauwe verwanten van een patient met een schisis. Daarnaast worden hogere concordantie ratio's gezien bij monozygote tweelingen, vergeleken met dizygote tweelingen.

Doel van het onderzoek

Verzamelen van een groot cohort patienten/families met een niet-syndromale lip, kaak, en/of gehemelte spleet, afkomstig uit Centraal Europa, om middels grootschalig koppelingsonderzoek genetische factoren te identificeren die verantwoordelijk zijn voor dit fenotype.

Onderzoeksopzet

Bloed en ingevulde vragenlijsten worden verzameld van patiënten die onder behandeling staan van het Schisisteam van het UMC st Radboud, Nijmegen, en hun ouders.

DNA wordt geïsoleerd door het laboratorium van de afdeling Humane Genetica Nijmegen en vervolgens worden de samples verstuurd naar het Instituut voor Humane Genetica in Bonn. In Bonn wordt het DNA gebruikt voor een grootschalig koppelingsonderzoek.

In Nijmegen worden alleen gegevens en DNA verzameld voor het onderzoek, alle genetische analyses vinden plaats in Bonn.

Inschatting van belasting en risico

Er is slechts een minimaal risico verbonden aan deelname aan deze studie. De vragenlijst die ingevuld wordt betreft de medische voorgeschiedenis van het kind met de schisis en het voorkomen van schisis in de familie. Deze vragenlijst kent geen risico (van psychische aard) voor de deelnemer. Bloed wordt afgenomen door een arts of verpleegkundige. Een venapunctie kent een klein risico op een wat pijnlijke bloeditstorting en een hele kleine kans op infectie.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Postbus 9101
6500HB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Postbus 9101
6500HB
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)

patiënten met een niet-syndromale lip en/of gehemelte spleet en hun eveneens aangedane broers of zussen

ouders van patiënten met een niet syndromale lip en/of gehemelte spleet

alle proefpersonen dienen afkomstig te zijn uit een land in Centraal Europa

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

patiënten met een syndromale lip en/of gehemelte spleet

patiënten die afkomstig zijn uit een land buiten Centraal Europa

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-01-2007

Aantal proefpersonen: 450

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

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	NL13897.091.06