

Inventariserend onderzoek naar het voorkomen van CHARGE syndroom kenmerken en CHD7 mutaties bij patiënten met Kallmann syndroom

Gepubliceerd: 20-11-2007 Laatste bijgewerkt: 14-03-2025

Onderzoeken hoe groot de incidentie is van CHARGE syndroom onder patiënten gediagnosticeerd met (atypisch) Kallmann syndroom en het opstellen van criteria voor CHD7 analyse in patiënten met Kallmann syndroom.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Beëindigd
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON31298

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Klinische overlap tussen CHARGE en Kallmann syndroom

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

Hall Hittner syndroom + CHARGE syndroom, hypogonadotroop hypogonadisme (verlate puberteit) + hyp/anosmie (verminderde reukzin) = Kallmann syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: ZonMW

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: CHARGE syndroom, CHD7, Kallmann syndroom, klinische verschijnselen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

CHD7 mutatie: aanwezig of afwezig

Klinische verschijnselen van CHARGE syndroom: aanwezig of afwezig

Secundaire uitkomstmaten

-

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kallmann syndroom wordt gekenmerkt door hypogonadotroop hypogonadisme en anosmie. Deze twee symptomen komen ook frequent voor bij CHARGE syndroom. Bij CHARGE syndroom worden daarnaast aangeboren afwijkingen gezien van onder andere het hart, de ogen, de nieren en de oren. CHARGE syndroom kan heel mild zijn, en daardoor moeilijk te onderscheiden van Kallmann syndroom.

CHARGE syndroom wordt veroorzaakt door mutaties in het CHD7 gen. De genen betrokken bij Kallmann syndroom zijn nog grotendeels onbekend, mutaties in het KAL1 en FGFR1 gen verklaren ongeveer 20% van de Kallmann syndroom patiënten.

In een pilot studie werden door onze groep bij drie van 33 onderzochte Japanse en Noord-Amerikaanse Kallmann patiënten mutaties in CHD7 gevonden. Retrospectief bleken twee van deze drie patiënten kenmerken van CHARGE syndroom te vertonen. Het huidige onderzoek is een vervolg op deze pilot studie, waarbij de vraag is hoe beide syndromen etiologisch/embryologisch gerelateerd zijn.

Doel van het onderzoek

Onderzoeken hoe groot de incidentie is van CHARGE syndroom onder patiënten gediagnosticeerd met (atypisch) Kallmann syndroom en het opstellen van criteria voor CHD7 analyse in patiënten met Kallmann syndroom.

Onderzoeksopzet

Kallmann syndroom patiënten zonder KAL1 of FGFR1 mutatie zullen worden geïncludeerd via de Nederlandse (kinder)endocrinologen. De artsen zullen worden geïnformeerd over ons onderzoek via brieven en via een voordracht op de najaarsvergadering van de sectie kinderendocrinologie. Zij ontvangen van ons twee informatiebrieven (voor de arts en voor de patiënt/ouders, zie E1), een medische vragenlijst (zie F1) en een toestemmingsformulier (zie E2). Indien de patient (of zijn ouders) toestemming geeft, dan zullen de vragenlijst en een kopie van de uitslag van het CHD7 onderzoek naar Groningen worden gestuurd voor analyse van de resultaten. CHD7 positieve patiënten worden uitgenodigd op onze multidisciplinaire CHARGE polikliniek in het UMC Groningen.

Inschatting van belasting en risico

Het onderzoek is zeer weinig belastend en risicovol (mogelijk een eenmalige bloedafname) en is in het belang van de patient en de ouders.

The burden and risks associated with this study are minimal. For participation in this study a single bloodsample might be necessary. The study is beneficial for the patient and his parents.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
Nederland

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)

Kallmann syndroom patienten (zowel an/hyposomie als hypogonadotroop hypogonadisme moeten aanwezig zijn)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Aanwezigheid van een KAL1 of FGFR1 mutatie

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Beëindigd

(Verwachte) startdatum: 06-12-2007

Aantal proefpersonen: 50
Type: Werkelijke 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	NL19178.042.07

Resultaten