

# Zeldzame Aangezichtsspleten: Fysieke en Psychologische Lange-Termijn Resultaten en hun Implicaties, Addendum: \*Uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking Craniofrontonasale Dysplasie \*

Gepubliceerd: 05-07-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Het doel van dit aanvullende onderzoek is, het analyseren van de uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking craniofrontonasale dysplasie.

|                             |                                                     |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                     |
| <b>Status</b>               | Werving gestart                                     |
| <b>Type aandoening</b>      | Overige aandoening                                  |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON35214

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

Zeldzame Aangezichtsspleten

### Aandoening

- Overige aandoening
- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Hoofd en nek therapeutische verrichtingen

### Synoniemen aandoening

Craniofrontonasale Clefts, Zeldzame Aangezichtsspleten

## **Aandoening**

Psychologische status

## **Betreft onderzoek met**

Mensen

## **Ondersteuning**

**Primaire sponsor:** Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

**Overige ondersteuning:** Ministerie van OC&W, CZ groep Zorgverzekeringen, Stichting Achmea Gezondheidszorg, Stichting Achmea Gezondheidszorg; CZ Fonds

## **Onderzoeksproduct en/of interventie**

**Trefwoord:** Aangezichtsspleet, Fysieke Resultaten, Psychologische Resultaten, Volwassenen

## **Uitkomstmaten**

### **Primaire uitkomstmaten**

Uiterlijke kenmerken.

### **Secundaire uitkomstmaten**

N.V.T.

## **Toelichting onderzoek**

### **Achtergrond van het onderzoek**

Een zeldzame aangezichtsspleet (rare facial clefts) is een congenitale afwijking die ontstaat door een afwezige of incomplete fusie van verschillende componenten van het gelaat en de schedel gedurende de embryonale ontwikkeling<sup>1-4</sup>. Dit heeft een aantal (ernstige) craniofaciale afwijkingen tot gevolg die multiple chirurgische correcties behoeven<sup>5-6</sup>.

In 1974 is de afdeling Plastische Chirurgie in het Erasmus Medisch Centrum begonnen met het behandelen van deze patiënten als een van de eerste in de wereld. Sinds 1995 is het Erasmus MC het enige craniofaciale centrum voor deze aandoeningen in Nederland, hierdoor is het mogelijk om een grote populatie van patiënten met deze bijzondere aandoening te verkrijgen.

Onderzoek naar de psychische aspecten, als ook de fysieke en chirurgische zijn reeds van kracht (MEC-2006-121). De groep patiënten die samengevoegd worden

onder de naam aangezichtsspleet is zeer heterogeen qua oorzaak. Bij een deel van de patiënten is deze zeldzame aangezichtsafwijking te wijten aan een genetische afwijking<sup>7-9</sup>. Binnen onze populatie van patiënten met een aangezichtsspleet worden hiermee specifieke subpopulaties geïdentificeerd, zoals de patiënten met een craniofrontonasale dysplasie op basis van een mutatie in het EfnB1 gen. Patiënten waarvan we op klinische gronden dachten dat ze ook een craniofrontonasale dysplasie hadden, blijken de mutatie niet te hebben en patiënten die een andere klinische diagnose hadden bleken toch drager van de EfnB1 mutatie te zijn. Nu we een aanzienlijk aantal patiënten hebben met een geïdentificeerde EfnB1 mutatie is het mogelijk om het fenotype hiervan betrouwbaar vast te stellen.

## **Doel van het onderzoek**

Het doel van dit aanvullende onderzoek is, het analyseren van de uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking craniofrontonasale dysplasie.

## **Onderzoeksopzet**

Het betreft een historisch cohort onderzoek waarin alle patiënten die de genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis, zullen worden geïncludeerd. Het aanvullende onderzoek wat we willen uitvoeren is het in kaart brengen van de eventuele aanwezigheid van uiterlijke afwijkingen, en deze fotografisch vast te leggen. Hierbij is er een mogelijkheid om de patiënt thuis op te zoeken, zodat de belasting voor de patiënt zelf minimaal zal zijn.

## **Inschatting van belasting en risico**

Geen

## **Contactpersonen**

### **Publiek**

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 50  
3015GE Rotterdam  
NL

## Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 50  
3015GE Rotterdam  
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 patiënten die de genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis.

### Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Alle patiënten die geen genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en/of niet bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis.

## Onderzoeksopzet

## Opzet

|                  |                                                     |
|------------------|-----------------------------------------------------|
| Type:            | Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen |
| Onderzoeksmodel: | Anders                                              |
| Toewijzing:      | Niet-gerandomiseerd                                 |
| Blinding:        | Open / niet geblindeerd                             |
| Controle:        | Geneesmiddel                                        |
| Doel:            | Anders                                              |

## Deelname

|                         |                       |
|-------------------------|-----------------------|
| Nederland               |                       |
| Status:                 | Werving gestart       |
| (Verwachte) startdatum: | 01-01-2007            |
| Aantal proefpersonen:   | 30                    |
| Type:                   | Werkelijke startdatum |

## Ethische beoordeling

|                     |                                                                     |
|---------------------|---------------------------------------------------------------------|
| Goedgekeurd WMO     |                                                                     |
| Datum:              | 05-07-2006                                                          |
| Soort:              | Eerste indiening                                                    |
| Toetsingscommissie: | METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam) |
| Goedgekeurd WMO     |                                                                     |
| Datum:              | 24-11-2010                                                          |
| Soort:              | Amendement                                                          |
| Toetsingscommissie: | METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam) |

## 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     | NL11643.078.06 |