

Gastroschisis: onderzoek naar erfelijke en niet erfelijke risicofactoren

Gepubliceerd: 07-02-2012 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

1. Het in kaart brengen van de prevalentie van structurele en dysmorfologische afwijkingen in een cohort van patiënten met gastroschisis. 2. Het identificeren van mogelijke kandidaatgenen voor gastroschisis door de genen te analyseren in CNV's worden...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Maagdarmstelselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON37924

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Gastroschisis: onderzoek naar erfelijke en niet erfelijke risicofactoren

Aandoening

- Maagdarmstelselaandoeningen, congenitaal
- Buikbreuken en andere buikwandaandoeningen

Synoniemen aandoening

Gastroschisis OR Buikspleet OR gastroschizis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Gastroschisis, Gastroschizis, risicofactor

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. De prevalentie van structurele en dysmorfologische afwijkingen in gastroschisis patienten in vergelijken tot de prevalentie van deze variabelen in de gezonde populatie.
2. Onderzoeken of specifieke herhalende CNV's vaker voorkomen by patienten met gastroschis en onderzoeken of deze CNV's ook betrokken zijn bij specifieke moleculaire pathways.
3. Het verkrijgen van inzicht in de potentiële pathogene contributie van de geïdentificeerde CNV's.

Grootte, locatie en genetische kenmerken van deleties en/of duplicaties in gastroschisis patienten en hun ouders in vergelijking tot genetische gegevens die bekend zijn, in databases en literatuur, van patienten met andere afwijkingen en van gezonde mensen.

Er wordt gekeken of er significante verschillen zijn tussen de klinische kenmerken van patienten met en zonder CNV's.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Gastroschisis is een congenitale aandoening waar bij de darmen stulpen door een klein para umbilicaal buikwanddefect. De overlevingskans van neonaten met een gastroschisis is uitstekend (>90%). Desalniettemin is het percentage intrauterine vruchtdoden (tot 10%) en de morbiditeit (tot 30%) aanzienlijk. Gastroschisis is een relatief zeldzame aandoening (1-3 per 10.000 levend geboren in Nederland) echter, deze prevalentie blijft stijgen in de Westerse Wereld.

De etiologie van gastroschisis is onbekend. Waarschijnlijk spelen zowel erfelijke, als niet erfelijke factoren een rol in het ontstaan van de aandoening. De meeste studies hebben de erfelijke of de niet erfelijke factoren afzonderlijk van elkaar onderzocht. Wij stellen u een studie voor waarbij morphologische, omgevings en erfelijke factoren tegelijkertijd worden bestudeerd.

Het identificeren van deze factoren geeft ons meer inzicht in de etiologie van gastroschisis. Wellicht kunnen we met deze kennis in de toekomst vrouwen (preconceptioneel) adviseren hoe zij de kans op gastroschisis bij hun toekomstige kinderen zo klein mogelijk kunnen maken.

Doel van het onderzoek

1. Het in kaart brengen van de prevalentie van structurele en dysmorphologische afwijkingen in een cohort van patienten met gastroschisis.
2. Het identificeren van mogelijke kandidaatgenen voor gastroschisis door de genen te analyseren in CNV*s worden aangetoond bij patiënten met gastroschisis.

Onderzoeksopzet

Observationele single centre case-series studie

Inschatting van belasting en risico

Zelden (<1%) wordt er door middel van genetisch onderzoek een genetische afwijking gevonden die niets te maken heeft met gastroschisis, maar wel een grote kans op geeft op problemen in de toekomst. Zoals een deletie van het BRCA-1 of BRCA-2 gen. Patienten worden op de hoogte gesteld over de resultaten van het genetisch onderzoek en kunnen hier profijt van hebben. Aangezien sommige genetische afwijkingen extra medische aandacht nodig hebben om ziekte in de toekomst te voorkomen, zoals regelmatige screening.

Het grootste gedeelte van de patienten zal jonger dan 18 jaar zijn, omdat er vanaf 1982 data beschikbaar is van gastroschisis patienten. In deze leeftijds categorie (2-28 jaar) is het ook haalbaar om de patient en zijn of haar beide ouders te benaderen voor studie deelname.

De risico's die deelname aan de studie brengt zijn verwaarloosbaar, omdat een

venapunctie de enige invasieve handeling is. Er bestaat slechts een zeer klein risico op een hematoom, beschadiging van een bloedvat of een infectie ten gevolgen van een venapunctie. Voor de bloedafname kan de huid eventueel worden verdoofd door middel van een lidocaine spray.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Lundlaan 6
3584 EA, Utrecht
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Lundlaan 6
3584 EA, Utrecht
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)

-Patienten geboren met gastroschisis

EN

-geboren in het Universitair Medisch Centrum Utrecht tussen januari 1982 en december 2008

- toestemming om patient en (indien van toepassing) ouders op de hoogte te stellen over de resultaten van de array-CGH indien medische behandeling of follow up noodzakelijk is

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

none

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 07-05-2012

Aantal proefpersonen: 60

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 07-02-2012

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	08-05-2012
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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	NL34256.041.10