

De lange termijns functionele uitkomsten, kwaliteit van leven en genetische factoren bij patiënten met een cloacale malformatie

Gepubliceerd: 09-09-2013 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

Het primaire doel van onze studie is het beoordelen van de functionele uitkomsten, de kwaliteit van leven en genetische mutaties bij patiënten die zijn geboren met een cloacale malformatie. Het secundair doel bij onze studie is het evalueren van de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON39349

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Cloaca: functionele uitkomsten, kwaliteit van leven en genetische factoren

Aandoening

- Maagdarmsstelselaandoeningen, congenitaal
- Urogenitale aandoeningen NEG
- Maagdarmsstelsel therapeutische verrichtingen

Synoniemen aandoening

aangeboren fusie van endeldarm, urogenitale sinus met een rectovaginale fistel, vagina en plasbuis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Cloaca, Genetisch, Kwaliteit van leven, Uitkomst

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten zijn de scores van de ingevulde vragenlijsten, resultaten van de urologische testen, resultaten van de gynaecologische onderzoeken en MRI-scan, laboratoriumuitslagen van urine- en bloedmonsters en uitslagen van genetische testen van bloedmonsters van zowel patiënt als beide ouders.

Secundaire uitkomstmaten

De uitkomsten van de vragenlijsten geven een indicatie van colorectale functie, urologische functie, gynaecologische functie en sexueel functioneren. Het ingevulde plasdagboek en de uitkomsten van de urologische testen geven ook een indicatie van de urologische functie, met name blaasfunctie. De laboratoriumuitslagen van de urinemonsters tonen de aanwezigheid van een eventuele urineweginfectie aan. Geteste bloedmonsters geven een indicatie voor de nierfunctie. De genetische testen geven aan of er bij de patiënten sprake is van mutaties die van invloed kunnen zijn op het ontstaan van een cloacale malformatie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Een cloacale malformatie is een complexe aangeboren aandoening. Bij deze zeldzame aandoening zijn de uiteinden van de urethra, de vagina en het rectum gefuseerd in één gemeenschappelijk kanaal, dat zich presenteert als een enkele perineale opening. Met een prevalentie van één op de 50.000 pasgeborenen is de cloacale malformatie goed voor ongeveer 10% van alle anorectale malformaties. Met behulp van complexe chirurgische reconstructie wordt geprobeerd een zo normaal mogelijke anatomie en functie van darm, urinewegen en geslachtsorganen te bewerkstelligen. Doel van deze chirurgische behandeling is verder het bereiken van voldoende darmfunctie, urologische functie en seksuele functie. Het aantal studies over de functionele uitkomst van patiënten die zijn geboren met een cloacale malformatie is beperkt, maar de studies die er zijn, tonen veel gevallen van verminderde darmfunctie, urologische functie of seksuele functie. Al deze studies zijn retrospectief. Voor zover bekend is een cross-sectionele beoordeling van de functionele uitkomsten bij patiënten met een cloacale malformatie nooit uitgevoerd. Studies op het gebied van kwaliteit van leven zijn gedaan bij patiënten met anorectale malformaties (ARM) en tonen lagere scores in de ARM-groep in vergelijking met een controlegroep. De kwaliteit van leven van patiënten geboren met een cloacale malformatie is nooit onderzocht.

Verder is er een beperkt aantal studies uitgevoerd naar het vinden van de genetische oorsprong van anorectale misvormingen en cloacale malformaties in het bijzonder. Tot nu toe heeft dit niet geleid tot de vondst van een specifiek gen of een mutatie die gerelateerd is aan het ontstaan van deze aangeboren afwijking. Aangezien patiënten met een cloacale malformatie over het algemeen gezonde ouders hebben, lijkt het ontstaan van de cloacale malformatie een sporadische oorsprong te hebben. De novo mutaties zouden derhalve een rol kunnen spelen bij het ontstaan van cloacale malformaties. Exome sequencing is een nuttige techniek voor het identificeren van de novo mutaties, door het DNA van zowel de patiënt als beide ouders te bestuderen. Informatie over de genetische oorsprong van cloacale malformaties zal de kennis over de ontwikkeling van een dergelijke complexe afwijking, alsmede de kans op overdraagbaarheid ervan, vergroten.

Doel van het onderzoek

Het primaire doel van onze studie is het beoordelen van de functionele uitkomsten, de kwaliteit van leven en genetische mutaties bij patiënten die zijn geboren met een cloacale malformatie.

Het secundair doel bij onze studie is het evalueren van de postoperatieve follow-up bij patiënten met een cloacale malformatie en de kans op overdraagbaarheid van een dergelijke aandoening.

Onderzoeksopzet

De onderzoeksopzet is die van een cross-sectioneel onderzoek. De onderzoekspopulatie bestaat uit patiënten die zijn geboren met een cloacale misvorming, die zijn behandeld in Rotterdam. De deelnemers zullen per persoon ruim 4 uur aan tijd kwijt zijn voor de studie. Voorafgaand aan het ziekenhuis bezoek zullen zij worden gevraagd om 3 vragenlijsten in te vullen. Ook moeten de proefpersonen van tevoren thuis een plasdagboek bijhouden gedurende twee dagen. Op de ochtend van het onderzoek moeten de proefpersonen thuis een urinemonster opvangen en meenemen naar het ziekenhuis. In het ziekenhuis ondergaan de proefpersonen urologische testen. Tenslotte zal een bloedmonster worden afgenomen bij alle proefpersonen en hun ouders. Proefpersonen die in de puberteit zijn of zijn geweest, zullen een gynaecologisch consult ondergaan, gevolgd door een MRI-scan van de bekkenbodem. Na dit studiemoment zijn geen verdere bijdragen aan de studie nodig.

Inschatting van belasting en risico

Dit onderzoek heeft geen bijwerkingen. De verschillende onderdelen van het onderzoek zijn allemaal veilig. Het afnemen van het bloed kan hinderlijk zijn. Een echo van de blaas is niet belastend en ook de MRI-scan heeft kent geen bijwerkingen. Enig voordeel voor de proefpersoon zal bestaan uit een herbeoordeling van lichaamsfuncties en een beoordeling van kwaliteit van leven. In het geval dat een verminderde functie onverwachts verder onderzoek nodig maken, zal de proefpersoon hiervoor benaderd worden en verwezen worden naar de behandelend arts.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

dr Molewaterplein 60
Rotterdam 3000CB
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

dr Molewaterplein 60
Rotterdam 3000CB

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)

Patiënt is geboren met een cloacale malformatie

Patiënt is geboren na 1984, maar voor 2006

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënt is verloren gegaan ergens in follow-up proces

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-01-2013
Aantal proefpersonen:	60
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	09-09-2013
Soort:	Eerste indiening
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	NL38461.078.12