

Genmutaties in de Ziekte van Hirschsprung - Kan Genetisch Mosaïcisme als gevolg van Vroege Somatische Mutaties het Ontstaan van de Ziekte Verklaren?

Gepubliceerd: 05-03-2013 Laatste bijgewerkt: 24-04-2024

Het identificeren van nieuwe genmutaties die bijdragen aan de ontwikkeling van de ziekte van Hirschsprung.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON41360

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetisch Mosaïcisme en de Ziekte van Hirschsprung

Aandoening

- Maagdarmsstelselaandoeningen, congenitaal
- Maagdarmsstelsel motiliteit en defecatieaandoeningen

Synoniemen aandoening

Congenitale intestinale aganglionose; aangeboren megacolon

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Etiologie, Genetisch Mosaïcisme, Ziekte van Hirschsprung

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaat is het identificeren van nieuwe genmutaties die een rol spelen in het ontstaan en ernst van de ziekte van Hirschsprung.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomstmaten zijn het identificeren of er een genetisch mosaïcisme bestaat in de darm en of dit mosaïcisme bijdraagt aan het ontstaan van de ziekte van Hirschsprung. Ook willen wij analyseren of deze (nieuwe) genmutaties gelinked kunnen worden aan het type Hirschsprung en de kans op enterocolitis.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Hirschsprung is een complexe genetische aandoening, waarvan de etiologie nog grotendeels onbekend is. Het wordt gekenmerkt door een aganglionose (afwezigheid van zenuwcellen) van een deel van het colon. Hierdoor wordt de relaxatie van de darm beperkt. Dit kan leiden tot serieuze complicaties als onmogelijkheid of onvoldoende defeactaie, toxisch megacolon, ileus en enterocolitis. De behandeling is een operatieve ingreep waarbij dit aganglionaire deel verwijderd wordt. Ondanks deze operatie is er kans op langdurige stoelgangsproblemen, omdat het laatste stukje rectum bij de anale ring niet verwijderd kan worden en er discussie is over een optimale innervatie in het deel juist proximaal van het gereserseeerde deel van het colon. Indien meer bekend wordt over het ontstaan van de ziekte en identificatie van het overgangsegment kan er gezocht worden naar andere therapeutische opties. Ook kunnen ouders en patiënten beter gecounseld worden in het kader van een

eventuele (verdere) kinderwens.

Doel van het onderzoek

Het identificeren van nieuwe genmutaties die bijdragen aan de ontwikkeling van de ziekte van Hirschsprung.

Onderzoeksopzet

Niet gerandomiseerd inventarisatieel genetisch multi center onderzoek ten tijde van een routinematige chirurgische ingreep.

Inschatting van belasting en risico

De belasting en het risico van deelname aan deze studie is laag. Patiënten krijgen de standaard therapie en de bipten die afgenomen worden zijn voor de patiënt niet belastend.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 60
Rotterdam 3015 GJ
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 60
Rotterdam 3015 GJ
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patiënten met de ziekte van Hirschsprung die een routine pull through procedure ondergaan

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Weigering door ouders

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Onderzoeksmodel: Anders

Toewijzing: Niet-gerandomiseerd

Blinding: Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 18-04-2013

Aantal proefpersonen: 105

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 05-03-2013

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 09-02-2016

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
ClinicalTrials.gov	NCT01927809
CCMO	NL42585.078.12