

Onderzoek naar hoe genen de opbouw van de wervelkolom regelen

Gepubliceerd: 14-12-2015 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

Het doel van het onderzoek is nagaan of bij mensen het aantal lumbale wervels wordt bepaald door specifieke varianten van een aantal genen. Er wordt gekeken of hetzelfde pad wordt gevolgd als reeds bekend is van zoogdieren.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON41911

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetische opbouw wervelkolom bij mensen

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

ontwikkeling, rugklachten

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetica, wervelkolom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het eindpunt van de studie is de identificatie van de genen die verantwoordelijk zijn voor het aantal lumbale wervels bij een individu.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Bij zoogdieren is het aantal wervels in de buikholte, de lumbale wervels, afhankelijk van de soort. Bij sommige diersoorten is bekend dat dit wordt bepaald door specifieke varianten van een aantal genen. Bij mensen is dit waarschijnlijk ook zo maar dit is nog niet aangetoond. Het doel van dit onderzoek is nagaan of bij de ontwikkeling van de wervelkolom bij mensen hetzelfde pad wordt gevolgd als bekend is van andere zoogdieren. Dit komt mogelijk door de unieke twee benige gang van mensen.

Ongeveer 12 procent van de mensen heeft een afwijkend aantal wervels. Dat kan een extra (zesde) wervel zijn of een wervel minder. Dit heeft voor deze mensen geen nadelige gevolgen maar het geeft ons de gelegenheid om te kijken of het aantal wervels genetisch bepaald is. Daarom willen we voor dit onderzoek genen van mensen met 6 of 4 wervels vergelijken met genen van mensen met 5 wervels. De mensen die gevraagd wordt aan het onderzoek mee te werken zijn patiënten van de afdeling orthopedie. Het hebben van een extra wervel is geen reden dat mensen zich in het ziekenhuis melden en het leidt ook niet tot klachten, maar wordt soms bij toeval geconstateerd wanneer voor orthopedisch onderzoek een CT-scan wordt gemaakt. Ook bij personen uit de controle groep, dat zijn de mensen die net als de meerderheid 5 wervels hebben, moet een ct-scan gemaakt zijn om vast te stellen dat er slechts 5 wervels aanwezig zijn. Bij beide groepen wordt een buisje bloed afgenomen en hierin wordt gekeken naar genetische informatie over de wervelkolom. Het onderzoek wordt uitgevoerd vanuit het VU medisch centrum en is een samenwerking met de VU en WU.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is nagaan of bij mensen het aantal lumbale wervels wordt bepaald door specifieke varianten van een aantal genen. Er wordt gekeken

of hetzelfde pad wordt gevolgd als reeds bekend is van zoogdieren.

Onderzoeksopzet

Er zal aan patienten van de afdeling orthopedie van het Vumc, zowel aan patienten met 5 wervels als patienten met 6 of 4 wervels, worden gevraagd een extra buisje bloed af te staan. De patienten met een afwijkend aantal wervels worden per toeval gevonden gedurende hun reguliere behandeling. Het bloed wordt afgenomen in het VU medisch centrum met EDTA als anti-stollingsmiddel. De analyse van het bloed zal worden uitgevoerd bij Wageningen Universiteit. Het materiaal wordt voordat het wordt verzonden naar Wageningen geanonimiseerd, er is geen verbinding meer met naam of patientnummer. Er zal alleen naar de genetische variatie die samenhangen met de bouw van de wervelkolom worden gekeken. De gen analyse zal worden gedaan met behulp van PLINK software. Voor het onderzoek wordt op de gebruikelijke wijze een extra buisje bloed afgenomen.

Inschatting van belasting en risico

risico laag, belasting laag

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1117
Amsterdam 1081 HV
NL

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1117
Amsterdam 1081 HV
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

mensen met 4, 5 of 6 lende wervels

Proefpersonen worden geworven onder patiënten van de afdeling orthopedische chirurgie van het VU medisch centrum.

Alleen wilsbekwame patiënten met een leeftijd van 18 jaar of ouder worden opgenomen in het onderzoek.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

genetische afwijking en/of genetisch verwant aan een eerder geincludeerd persoon.

Minderjarige en/of wilsonbekwame patiënten zijn van deelname uitgesloten.

Patiënten die niet op de hoogte willen worden gebracht van toevalsbevindingen die gedurende dit onderzoek kunnen worden gedaan mogen niet meedoen aan dit onderzoek.

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-01-2016
Aantal proefpersonen:	75
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	14-12-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

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	NL49786.029.14