

Down syndroom ontleed

Gepubliceerd: 03-12-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

Het doel van het onderzoek is om meer inzicht te krijgen in de pathogenese van Down syndroom. In deze replicatiestudie willen wij opnieuw moleculaire processen, m.n. methylering en gentranscriptie, bestuderen en combineren met de fenotypische...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON42548

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Down syndroom ontleed

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Down syndroom, Trisomie 21

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Down syndroom, Fenotypische variabiliteit, Methylatie, Pathogenese

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Significante verschillen in methyleringsprofielen en gentranscriptieprofielen.

Secundaire uitkomstmaten

Geen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Down syndroom is de meest voorkomende oorzaak voor het hebben van een verstandelijke beperking. Down syndroom wordt veroorzaakt door de aanwezigheid van een extra chromosoom 21 hetgeen de basis vormt in de pathogenese. Er is nog maar weinig bekend over onderliggende cellulaire en moleculaire processen die het uiteindelijke fenotype veroorzaken dat geassocieerd is met Down syndroom. Ook is het opvallend dat er een grote fenotypische variatie bestaat tussen de individuen met Down syndroom onderling. Over de oorzaak hiervan is nauwelijks is bekend.

Het is zeer wel mogelijk dat bij Down syndroom bepaalde moleculaire processen (zoals methylering) van de chromosomen verstoord wordt door de aanwezigheid van het extra chromosoom 21. Een verstoorde methylering zou de transcriptie van genen kunnen beïnvloeden (niet alleen de genen gelegen op chromosoom 21) maar mogelijk ook genen gelegen op andere plekken in het genoom. Deze hypothese werd door ons in het eerste deel van deze studie aannemelijk gemaakt.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is om meer inzicht te krijgen in de pathogenese van Down syndroom. In deze replicatiestudie willen wij opnieuw moleculaire processen, m.n. methylering en gentranscriptie, bestuderen en combineren met de fenotypische informatie die beschikbaar is over de specifieke patiëntjes. Bij het eerdere onderzoek in een zelfde aantal pasgeborenen met Down syndroom werden uitzonderlijke afwijkingen gevonden Deze zijn niet publicabel zonder hetzelfde onderzoek te herhalen in een tweede, onafhankelijk cohort van pasgeborenen met Down syndroom.

Onderzoeksopzet

Observationeel onderzoek met invasieve meting en dossierinzage.

Inschatting van belasting en risico

Bloedafname hetgeen kan plaatsvinden op het moment dat bloed voor klinische doeleinden wordt afgenomen. Van de controlepersonen wordt restmateriaal gebruikt dat anoniem verkregen wordt.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1100 DD
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1100 DD
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen

(Inclusiecriteria)

Patienten:

- Individuen met Down syndroom hetgeen wordt veroorzaakt door een trisomie van chromosoom 21 (geen translocatie)
- Leeftijd 0 - 1 jaar

Controlles

- Pasgeborenen zonder Down syndroom zonder aantoonbare erfelijke aandoening bij wie een bloedafname nodig is
- Leeftijd 0-1 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Individu met Down syndroom met een belangrijke aangeboren malformatie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Zal niet starten
Aantal proefpersonen:	40
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 03-12-2015
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	NL55315.018.15