

Genetics of pelvic organ prolapse; identification of specific gene defects in patients and their family members.

Gepubliceerd: 05-08-2009 Laatste bijgewerkt: 13-12-2022

The COL3A1 polymorphism is a inheritable genetic defect, responsible for the increased susceptibility to pelvic organ prolapse in women.

Ethische beoordeling	Positief advies
Status	Anders
Type aandoening	-
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON21396

Bron

NTR

Verkorte titel

Genetics of pelvic organ prolapse

Aandoening

Pelvic floor,
pelvic organ prolapse,
genetic polymorphism,
collagen

Ondersteuning

Primaire sponsor: None

Overige ondersteuning: None

Onderzoeksproduct en/of interventie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

The presence of the COL3A1 polymorphism in first and second degree family members of the index patients with the homozygous COL3A1 polymorphism.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Type III collagen is of special importance in tissue repair following mechanical stretch such as in delivery or pelvic organ prolapse (POP). Type III collagen polymorphisms may therefore result in a decrease in tissue repair and may lead to impaired tensile strength of ligaments and supportive tissues. Chen and co-workers have suggested that a COL3A1 polymorphism in exon 30 was related to POP in Taiwanese women. Our research group recently confirmed this finding in a larger population of 202 Dutch POP patients and 102 parous controls. The odds ratio for the presence of POP in a woman with this homozygous COL3A1 polymorphism is 5.0 (95% confidence interval 1.4; 17.1).

Our hypothesis is that the COL3A1 polymorphism is a inheritable genetic defect, responsible for increased familial susceptibility to pelvic organ prolapse and other collagen-mediated diseases.

Doel van het onderzoek

The COL3A1 polymorphism is a inheritable genetic defect, responsible for the increased susceptibility to pelvic organ prolapse in women.

Onderzoeksopzet

1. A blood sample of all subjects will be used for the detection of the COL3A1 polymorphism by means of PCR followed by RFLP analysis;
2. Prolapse will be assessed by gynaecological investigation of female subjects to complete the POP-Q;
3. Other related conditions will be evaluated by means of a questionnaire.

Onderzoeksproduct en/of interventie

None.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Afdeling Verloskunde en Gynaecologie. Huispost 791. Postbus 9101

S.L. Lince

Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Afdeling Verloskunde en Gynaecologie. Huispost 791. Postbus 9101

Nijmegen 3500 HB

The Netherlands

+31 (0)24-3614726

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Afdeling Verloskunde en Gynaecologie. Huispost 791. Postbus 9101

S.L. Lince

Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Afdeling Verloskunde en Gynaecologie. Huispost 791. Postbus 9101

Nijmegen 3500 HB

The Netherlands

+31 (0)24-3614726

Deelname eisen

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

First and second degree relatives of patients with COL3A1 polymorphism.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. Genetic diseases with a known increased risk of POP (such as Ehlers Danlos, Marfan and Steinert's disease);

2. Problems with regards to the patient's understanding of the study;

3. Age < 18 years.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Onderzoeksmodel: Parallel

Toewijzing: N.v.t. / één studie arm

Controle: N.v.t. / onbekend

Deelname

Nederland

Status: Anders

(Verwachte) startdatum: 22-06-2009

Aantal proefpersonen: 50

Type: Onbekend

Ethische beoordeling

Positief advies

Datum: 05-08-2009

Soort: Eerste indiening

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
NTR-new	NL1825
NTR-old	NTR1935
Ander register	CMO Regio Arnhem-Nijmegen : 2009/067
ISRCTN	ISRCTN wordt niet meer aangevraagd.

Resultaten

Samenvatting resultaten

N/A