

Genetische diagnostiek van zeer grote gestalte

Gepubliceerd: 23-11-2006 Laatste bijgewerkt: 21-05-2024

a. analyse van de bruikbaarheid van nieuwe moleculair biologische technieken bij diagnostiek van grote gestalte, met name detectie van kleine chromosoomafwijkingen. b. identificatie van genetische factoren die grote gestalte veroorzaken of de ernst...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON30024

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van grote gestalte

Aandoening

- Overige aandoening

Synoniemen aandoening

grote lengte

Aandoening

lengtegroei

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: diagnose, genetica, groei

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- a. verbeterde diagnostiek bij grote gestalte.
- b. identificatie van genetische factoren die zijn betrokken bij het ontstaan van grote gestalte met of zonder disproportie.
- c. Onderzoek van de potentiële waarde van proteomics technieken voor de diagnose van oorzaken van grote gestalte

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Met de huidige diagnostische methoden blijft bij een groot percentage de oorzaak van de grote gestalte onbekend, ondanks uitgebreid klinisch en biochemisch diagnostisch onderzoek. Dit protocol betreft een langlopend onderzoek gericht op het verbeteren van diagnostische technieken, om vaker de oorzaak van grote gestalte vast te kunnen stellen.

Van een serie patiënten met grote gestalte, zal bloed worden afgenomen. Dit materiaal wordt gebruikt voor diverse moleculaire analyses, ook wel systeembioologie genoemd. Naar verwachting brengt deze benadering beter inzicht in de oorzaken van groeistoornissen die leiden tot een grote gestalte.

Doel van het onderzoek

- a. analyse van de bruikbaarheid van nieuwe molecuair biologische technieken bij diagnostiek van grote gestalte, met name detectie van kleine chromosoomafwijkingen.
- b. identificatie van genetische factoren die grote gestalte veroorzaken of de ernst ervan beïnvloeden.

c. analyse van eiwitprofielen in plasma met proteomics technieken

Onderzoeksopzet

- a. er zal een materiaalbank (DNA) van personen met grote gestalte worden samengesteld ten behoeve van onderzoek naar de oorzaak van grote gestalte. Om het opsporen van de verantwoordelijke genen te vergemakkelijken zal ook DNA van beide ouders worden opgeslagen.
- b. het materiaal zal worden gebruikt voor validering van nieuwe moleculair biologische technieken als diagnostisch instrument bij grote gestalte.
- c. na het genetisch vaststellen van de diagnose zal onderzocht worden of een bepaalde genetische aandoening geassocieerd is met een bepaald eiwitprofiel.

Inschatting van belasting en risico

Van personen uit groep a. wordt eenmalig bloed afgenomen en worden lengtemetingen verricht. Bij de personen uit groep b. wordt DNA verkregen uit bloed. Deze handelingen leveren geen risico op.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC
Nederland

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC
Nederland

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)

Lengte SDS > +2,5

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

bekende oorzaak van de grote gestalte

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 20-08-2008

Aantal proefpersonen: 100
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 23-11-2006
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
metc-ldd@lumc.nl

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	NL12566.058.06