

De phenotype/ genotype correlaties bij kinderen met coeliakie

Gepubliceerd: 31-10-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Het doel van het onderzoek is het identificeren van een associatie tussen varianten van kandidaatgenen die betrokken lijken bij het ontstaan van coeliakie en de klinische uitingvormen van coeliakie.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON30380

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Phenotype/genotype studie in coeliakie

Aandoening

- Malabsorptieaandoeningen

Synoniemen aandoening

glutengevoelige spruw, glutenintolerantie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: coeliakie, genetica, kinderen, phenotype

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Een associatie zal worden onderzocht tussen klinische informatie (oa leeftijd van diagnose, klinische data, geassocieerde ziekten) en varianten van kandidaatgenen voor coeliakie.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Coeliakie is een frequent voorkomende genetische aandoening waarbij afwijkingen aan de dunne darm optreden na gluteninname. Er bestaat een levenslange voedselintolerantie voor het gluteneiwit gliadine, dat voorkomt in verschillende soorten granen. Deze auto-immuunziekte /immuungemedieerde aandoening veroorzaakt vooral schade aan de darm. Er ontstaat een chronische ontsteking van de dunne darm wat leidt tot vlokatrofie en malabsorptie.

Patiënten kunnen zich presenteren met gewichtsverlies, buikpijn, groeiachterstand, bloedarmoede en botontkalking. Daarnaast hebben coeliakie patiënten een verhoogde kans op het krijgen van andere auto-immuunziekten. Coeliakie is eenvoudig te behandelen met een levenslang glutenvrij dieet, waarmee de klachten verdwijnen en de darm zich herstelt.

Coeliakie is een genetische aandoening. De genen die een rol spelen bij het ontstaan van coeliakie zijn nog niet geïdentificeerd maar mogelijke associaties zijn aangetoond op loci van verschillende chromosomen (oa chromosoom 5, 6 en 19). Onze groep vond een mogelijke associatie met een genetische variant op chromosoom 19 (myosine IXB) wat secundair zou kunnen leiden tot een verminderde barriërefunctie van de darm. Dit zou een rol kunnen spelen in de pathogenese van coeliakie. In deze studie zullen varianten van kandidaatgenen voor coeliakie worden onderzocht en worden gecorreleerd aan de klinische uitingsvorm van coeliakie.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is het identificeren van een associatie tussen varianten van kandidaatgenen die betrokken lijken bij het ontstaan van

coeliakie en de klinische uitingsvormen van coeliakie.

Onderzoeksopzet

Alle kinderen bij wie de diagnose coeliakie werd gesteld vanaf 1993 werden geregistreerd en de klinische gegevens werden verzameld in drie academische centra. Bij deze kinderen zullen bloedmonsters worden afgenomen voor genotypering. Genetische varianten van kandidaatgenen zullen worden geanalyseerd en een associatie met het klinisch phenotype in coeliakie zal worden onderzocht.

Inschatting van belasting en risico

Tijdens de periodieke bloedcontrole voor coeliakie wordt 10 ml extra bloed afgenomen. Verder zal een vragenlijst worden ingevuld om klinische gegevens te completeren. Hieraan zijn geen extra risico*s verbonden.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Lundlaan 6
3584 EA Utrecht
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Lundlaan 6
3584 EA Utrecht
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. Inclusiecriteria:

- Geboren in Nederland
- Diagnose van coeliakie gesteld op tenminste 1 dunnedarm biopsie, wat de karakteristieke veranderingen toonde van coeliakie (villusatrophie, crypthyperplasie, en ontstekingsinfiltraten)
- Leeftijd bij diagnose (diagnostische dunne darmbiopsie) tussen de 0-14 jaar
- Klinische data verzameld

2. Toestemming verkregen van betrokkenen voor deze studie.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Indien geen toestemming is verkregen voor deze studie

Onderzoeksopzet

Opzet

Fase onderzoek:	4
Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Blindering:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 14-07-2007
Aantal proefpersonen: 800
Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Generieke naam: 2
Registratie: Geregistreerd voor gebruik zoals toegepast in onderzoek

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 31-10-2006
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

Goedgekeurd WMO
Datum: 06-02-2007
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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	NL11212.041.06