

Stamboom onderzoek in families met Common Variable Immunodeficiency Disease.

Gepubliceerd: 06-11-2007 Laatste bijgewerkt: 10-05-2024

Stamboomonderzoek binnen bij ons bekende CVID-families gebruiken als aanknopingspunt voor genetisch onderzoek.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Immuunstelselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30598

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

CVID families

Aandoening

- Immuunstelselaandoeningen, congenitaal
- Immunodeficiëntiesyndromen

Synoniemen aandoening

common variable immunodeficiency disease, late onset hypogammaglobulinemie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Jeroen Bosch Ziekenhuis

Overige ondersteuning: interne financiering uit JBZ research fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: etiologie, immunodeficientie, stamboom, variable

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Het in kaart brengen van de verschillende stambomen en de verwevenheid ertussen met behulp van een klinisch geneticus. Zijn er genoeg aanknopingspunten om genetisch onderzoek in te zetten?
2. Immuunstatus bepalen van de CVID-patiënten en familieleden met een verhoogde infectielast of andere kenmerken die zouden kunnen passen bij CVID.

Secundaire uitkomstmaten

1. Indien er genoeg aanknopingspunten zijn om te denken aan een genetische achtergrond van CVID in de families: analyse naar het meest voorkomende gendefecten van CVID.
2. Indien er een gendefect wordt gevonden: bestaat er een relatie tussen de immuunstatus en het gevonden gendefect?

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Tijdige identificatie van kinderen met een primaire immuundeficiëntie in de grote groep kinderen die zich met recidiverende infecties presenteren is lastig, maar bepalend voor hun prognose. Een verlate diagnose is geassocieerd met aanzienlijke morbiditeit en toegenomen mortaliteit. Een van de meest voorkomende antistofdeficiënties betreft Common Variable Immunodeficiency (CVID). Is er klinisch sprake van CVID en lijkt het familiair voor te komen,

dan kan er gezocht worden naar een oorzakelijk gendefect. Een gedetailleerde familieanamnese kan de manier van overerving laten zien en geeft de clinicus aanwijzingen welke relevante familieleden geselecteerd kunnen worden voor genetisch onderzoek.

Doel van het onderzoek

Stamboomonderzoek binnen bij ons bekende CVID-families gebruiken als aanknopingspunt voor genetisch onderzoek.

Onderzoeksopzet

Observationeel onderzoek.

Inschatting van belasting en risico

Tijdbeslag per persoon ongeveer 30 min. Een tot twee bloedafnames. Risico op hematoom bij bloedprikken.

Contactpersonen

Publiek

Jeroen Bosch Ziekenhuis

postbus 90153
5200 ME 's-Hertogenbosch
Nederland

Wetenschappelijk

Jeroen Bosch Ziekenhuis

postbus 90153
5200 ME 's-Hertogenbosch
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)

*Patienten met CVID die behandeld worden op de kinderafdeling van het JBZ

*genetisch interessante familieleden van deze patienten, gebaseerd op de stamboom

*familieleden met een verdenking op immuunstoornis obv de kliniek

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Ziekte of recente infectie (<2 weken voor inclusie).

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-10-2006
Aantal proefpersonen: 20
Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Brabant (Tilburg)

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	NL15096.028.06