

Genetische diagnostiek van kleine lengte

Gepubliceerd: 04-02-2009 Laatste bijgewerkt: 18-07-2024

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

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30788

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetische diagnostiek van kleine lengte

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Endocriene en klier-aandoeningen NEG
- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

dwerggroei, kleingroei

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Gestreefd wordt naar externe subsidiëring; maar dit is nog niet gerealiseerd.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Genetica, Groei, Kleine lengte

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

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

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kleine gestalte is een veel voorkomend diagnostisch probleem in de pediatrische en klinisch genetische praktijk. Met de huidige diagnostische methoden blijft bij een groot percentage de oorzaak van de kleine gestalte onbekend, ondanks uitgebreid diagnostisch onderzoek. Dit protocol betreft een langlopend onderzoek gericht op het verbeteren van diagnostische technieken, om vaker de oorzaak van kleine gestalte vast te kunnen stellen.

Van een serie patiënten met kleine gestalte, zowel geproportioneerd als gedisproportioneerd, zal bloed worden afgenomen. Dit materiaal wordt gebruikt voor diverse moleculaire analyses, ook wel systeembioïogie genoemd. Naar verwachting brengt deze benadering beter inzicht in de oorzaken van groeistoornissen die leiden tot een kleine gestalte met of zonder disproportie.

Doel van het onderzoek

- a. analyse van de bruikbaarheid van nieuwe molecuulair biologische technieken bij diagnostiek van kleine gestalte, met name detectie van kleine chromosoomafwijkingen.
- b. identificatie van genetische factoren die kleine 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 kleine gestalte worden samengesteld ten behoeve van onderzoek naar de oorzaak van kleine 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 kleine 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 proefpersonen wordt eenmalig bloed afgenomen en worden lengtemetingen verricht. Wanneer al DNA aanwezig is in het Laboratorium voor Diagnostische Genoomanalyse (LDGA) te Leiden of in een ander laboratorium voor diagnostisch DNA-onderzoek, dan komt de bloedafname bij deze persoon te vervallen. Bij de ouders wordt bloed afgenomen voor isolatie van DNA. Deze handelingen leveren nauwelijks risico op.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC Leiden
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Postbus 9600
2300 RC Leiden
NL

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)

Patiënten met een kleine lengte, met hun ouders

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen toestemming;

ontbreken van toegang tot beide biologische ouders van de patiënt;

ontbreken van klinische gegevens van de patiënt;

eerder gesteld en met (DNA-, chromosomen- of cytologisch) onderzoek bevestigde diagnose

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 29-06-2009
Aantal proefpersonen: 150
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 04-02-2009
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL16112.058.07