

Identificatie van nieuwe tumor predispositie syndromen en hun onderliggende moleculaire defecten in kinderoncologische patiënten

Gepubliceerd: 11-12-2008 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

1. Verdere identificatie van nieuwe tumor predispositie syndromen in kinderoncologische patiënten door middel van 3D analyse van gelaatskenmerken. 2. Identificatie van moleculair genetische defecten die verantwoordelijk zijn voor de tumor...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON32364

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Tumor predispositie syndromen in kinderoncologische patiënten

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Diverse en niet plaatsgespecif. neoplasma's, maligne en niet-gespecif.

Synoniemen aandoening

kanker syndromen, tumor predispositie syndromen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Stichting Kindergeneeskundig Kankeronderzoek

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: dysmorfologie, kinderkanker, tumor predispositie syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Om gelaatskenmerken van de vier nieuwe syndromen te kunnen objectiveren en specificeren, zal drie-dimensionale analyse van het gezicht worden verricht, waarbij gedetailleerde oppervlakte-modellen worden gebruikt.
2. Om de moleculaire defecten die ten grondslag liggen aan de vier nieuwe tumor predispositie syndromen te onderzoeken en identificeren, zullen karyotypering, array CGH en/of SNP array experimenten worden gedaan om zo veranderingen in het aantal chromosomale kopieën en microdeleties te onderzoeken. Karyotypering wordt verricht om gebalanceerde translocatie(s) te identificeren.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Genetische syndromen kunnen geassocieerd zijn met een verhoogd risico op het ontwikkelen van kanker. Eerdere studies in ons centrum lieten een significant verhoogde incidentie van uiterlijke bijzonderheden en aanwezigheid van (bekende of veronderstelde) syndromen zien, in een cohort van 1073 kinderoncologische patiënten. Bovendien werden er statistisch significante patronen van samen voorkomende uiterlijke bijzonderheden suggestief voor nieuwe tumor predispositie syndromen gevonden. Omdat in veel genetische syndromen de bijzonderheden het gezicht en/of de schedel betreffen, zijn technieken die een

objectieve analyse van de kenmerken in het gezicht mogelijk maken zoals drie-dimensionele (3D)fotografie belangrijk om de klinische diagnose te ondersteunen. Karyotypering en moleculair genetische technieken zoals 'array based comparative genomic hybridization (aCGH)' en 'single nucleotide polymorphism (SNP) arrays' kunnen helpen de onderliggende moleculair genetische defecten te identificeren van de nieuw benoemde tumor predispositie syndromen.

Doel van het onderzoek

1. Verdere identificatie van nieuwe tumor predispositie syndromen in kinderoncologische patienten door middel van 3D analyse van gelaatskenmerken.
2. Identificatie van moleculair genetische defecten die verantwoordelijk zijn voor de tumor predispositie syndromen door middel van karyotypering en moleculaire technieken SNP array en/of array-CGH.

Onderzoeksopzet

observationeel cohort onderzoek

Inschatting van belasting en risico

De 3D analyse van het gezicht is niet-invasief en zal gedaan worden door middel van speciaal uitgeruste camera's; daar zijn geen risico's of duidelijke belasting voor de patient en zijn/haar ouder(s). Om de karyotypering, aCGH en/of SNP array experimenten te kunnen faciliteren, wordt perifeer bloed (PB) (15 ml) afgenomen. Het geassocieerde risico en de belasting voor de patient en zijn/haar ouder(s) is dat van een eenmalige venapunctie. Verdere identificatie van tumor predispositie syndromen en de onderliggende moleculaire defecten die hier ten grondslag aanliggen kan van groot belang zijn in de verdere zorg en counseling van de patient en zijn/haar familie, alsmede voor andere patienten met hetzelfde nieuwe syndroom.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
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)

-Kinderoncologische patiënten die 1 van de 4 patronen van bijzondere uiterlijke kenmerken vertonen wijzend op mogelijke nieuwe tumorpredispositie syndromen(blepharophimosis (BP) pattern, asymmetric lower limbs (ALL)pattern, epicanthal folds (EF) pattern, Sydney creases (SC) pattern).
-Schriftelijk geïnformeerde toestemming door patient wanneer 18 jaar of ouder, door patient en ouders wanneer 12 jaar of ouder en jonger dan 18 jaar, door ouders wanneer jonger dan 12 jaar, en schriftelijk geïnformeerde toestemming door ouder(s).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

see inclusion criteria

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: 01-08-2008

Aantal proefpersonen: 300

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

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

CCMO

ID

NL23474.018.08