

Onderzoek naar uiterlijke kenmerken van genetisch bewezen Silver-Russell syndroom

Gepubliceerd: 19-01-2009 Laatst bijgewerkt: 06-05-2024

het in kaart brengen van de verschillende lichamelijke kenmerken van het SRS op verschillende leeftijden. Zo kunnen verschillen in fenotype tussen de twee verschillende oorzaken van SRS duidelijk worden. Ook kan er met die kennis een precieze en...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON32891

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Silver-Russell syndroom

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

Silver-Russell syndrome ; groeiachterstand van het type Silver-Russell

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Child Growth Foundation (United Kingdom)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: fenotype, genetisch, Silver-Russell syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

lengtegroei; lichamelijke kenmerken

Secundaire uitkomstmaten

andere gezondheidsproblemen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Silver-Russell syndroom (SRS) is een zeldzame erfelijke aandoening, die gepaard gaat met een kleine lengte, bepaalde uiterlijke kenmerken en asymmetrieën. Er zijn twee belangrijke genetische oorzaken voor, die geheel verschillend zijn: hypomethylatie van de H19 regio; en uniparentale disomy van chromosoom 7.

Doel van het onderzoek

het in kaart brengen van de verschillende lichamelijke kenmerken van het SRS op verschillende leeftijden. Zo kunnen verschillen in fenotype tussen de twee verschillende oorzaken van SRS duidelijk worden. Ook kan er met die kennis een preciezere en uitgebreidere voorlichting worden gegeven aan ouders/kinderen bij wie de diagnose gesteld is/wordt.

Onderzoeksopzet

Kinderen en volwassenen van wie bekend is dat zij de genetische afwijking hebben die de oorzaak is van SRS zullen worden benaderd via hun behandelend arts met de vraag of zij mee willen doen aan dit onderzoek. Het onderzoek houdt voor het kind of de volwassenen met SRS in, het beantwoorden van een aantal vragen over de eigen gezondheid en een lichamelijk (uitwendig) onderzoek in het AMC of een ziekenhuis dichterbij.

Inschatting van belasting en risico

belasting: klein.

risico: 0

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)

Silver-Russell syndrome, bewezen met DNA analyse (ofwel uniparentale disomy 7 of

hypomethylatie H19)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen medewerking van kind of ouders

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-09-2008

Aantal proefpersonen: 15

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	ID
CCMO	NL24466.018.08