

Treacher Collins syndroom: Genetica en OSAS

Gepubliceerd: 03-03-2009 Laatste bijgewerkt: 11-05-2024

Primair:1. Het analyseren van pathogene mutaties in het TCOF1 gen in TCS2. Het bepalen van de ernst, prevalentie, natural course en potentiële metabole en lichamelijke effecten van OSAS in TCS
Secundair:1. Het aanpassen van het behandelingsprotocol...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Huid- en onderhuidswefsel-aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON33933

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Treacher Collins Syndroom

Aandoening

- Huid- en onderhuidswefsel-aandoeningen, congenitaal
- Bovenste luchtwegaandoeningen (excl. infecties)

Synoniemen aandoening

obstructief slaap apneu syndroom (OSAS)in Treacher Collins syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Genetica, OSAS, Slaap Apneu, Treacher Collins

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Nieuw gevonden mutaties in het TCOF1 gen
2. De ernst, mate en prevalentie van OSAS vastgesteld met de gouden standaard, de polysomnografie, in de TCS populatie, uitgedrukt in OSAS parameters. Tevens de genoemde metabole en fysieke effecten zoals genoemd in het protocol.

Secundaire uitkomstmaten

1. gewicht, lengte en bloeddruk van de TCS populatie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Treacher Collins Syndroom (TCS) is een zeldzame erfelijke congenitale craniofaciale afwijking. De afwijkingen kunnen variëren van lichte afwijkingen tot zeer ernstige deformiteiten. TCS is in de meeste casus gediagnosticeerd op klinische gronden alleen, genetische diagnostiek is ook mogelijk. TCS is een autosomaal dominante aandoening en het betreft ten alle tijden mutaties in het TCOF1 gen.

TCS patiënten hebben een kans op het ontwikkelen van het obstructief slaap apneu syndroom (OSAS). OSAS is geassocieerd met ernstige aandoeningen zoals hypertensie, pulmonale hypertensie en cor pulmonale. Tevens is OSAS bij niet-syndromale patiënten geassocieerd met metabole veranderingen zoals het metabool syndroom en verhoging van lokale en systemische inflammatoire biomarkers.

Doel van het onderzoek

Primair:

1. Het analyseren van pathogene mutaties in het TCOF1 gen in TCS
2. Het bepalen van de ernst, prevalentie, natural course en potentiële metabole en lichamelijke effecten van OSAS in TCS

Secundair:

1. Het aanpassen van het behandelingsprotocol voor TCS met betrekking tot OSAS

Onderzoeksopzet

Een observationele prospectieve descriptieve studie

Inschatting van belasting en risico

Onderzoek:

1 slaapregistratie in 1 nacht thuis + venapunctie op polikliniek + 3 vragenlijsten

Tijdsduur:

1 nacht thuis + 10 min op polikliniek, 10 min voor vragenlijsten

Aan de polysomnografie zijn geen risico's verbonden, het is een non-invasief onderzoek. Aan de venapunctie zijn nauwelijks risico's verbonden. In totaal zal 5 buisjes bloed worden afgenomen.

In conclusie: de risico's zijn nagenoeg nihil.

Genetische uitkomst heeft geen gevolgen voor de patient zijn ernst van de aandoening, prognose en behandeling.

Indien OSAS gediagnosticeerd wordt met dit screenend onderzoek zijn er uitgebreide multidisciplinaire behandelingsmogelijkheden, met name non-invasieve behandelingen.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

dr. Molewaterplein 50
3015 GE Rotterdam
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

dr. Molewaterplein 50
3015 GE Rotterdam
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)

- diagnose Treacher Collins
- behandeld zijn/ worden in het Erasmus MC, craniofaciaal centrum
- informed consent
- het beheersen van de nederlandse taal

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- patiënten die niet voldoende de Nederlandse taal beheersen

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 01-09-2009
Aantal proefpersonen: 43
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 03-03-2009
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NL23068.078.08