

Welke rol spelen genetische polymorfismen in de gevoeligheid voor luchtweginfecties in kinderen met het Down syndroom ?

Gepubliceerd: 09-03-2009 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

Het in kaart brengen van de relatie tussen bekende genetische variatie in een set geselecteerde genen betrokken bij de herkenning van een microorganisme en het krijgen van luchtweginfecties in een cohort kinderen met het DS.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON33938

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

TLR polymorfismen in Down syndroom

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Immunostörungen NEG
- Lever- en galwegneoplasmata maligne en niet-gespecificeerd

Synoniemen aandoening

aangeboren afweer, Down Syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Janssen-Cilag

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Down syndroom, kinderen, luchtweginfectie, TLR (Toll-like receptor)

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Onderzoeken van de genetische variatie in TLRs en aanverwante genen bij kinderen met het Down syndroom ten opzichte van een cohort gezonde controles.

Secundaire uitkomstmaten

Onderzoeken of er een relatie bestaat tussen bepaalde genetische polymorfismen in TLR genen en een verhoogde gevoeligheid voor luchtweginfecties binnen de groep kinderen met DS.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kinderen met het Down syndroom (DS) zijn gevoeliger voor luchtweginfecties dan kinderen zonder DS : zowel de ernst als de frequentie van luchtweginfecties zijn verhoogd ten opzichte van gezonde kinderen. Dit resulteert in een verhoogde frequentie van ziekenhuisopnames. Een van de oorzaken hiervan is een afwijkende immuunrespons.

Uit eerder onderzoek blijkt dat bij kinderen met DS zowel de cellulaire als de humorale immuunrespons verminderd is.

"Toll-like" receptoren (TLR) spelen een centrale rol bij de initiatie van de cellulaire immuunrespons.

De hypothese van dit onderzoek is dat polymorfismen in de TLRgenen bij kinderen met het DS een rol spelen in het krijgen van luchtweginfecties bij kinderen met het DS.

Doel van het onderzoek

Het in kaart brengen van de relatie tussen bekende genetische variatie in een set geselecteerde genen betrokken bij de herkenning van een microorganisme en het krijgen van luchtweginfecties in een cohort kinderen met het DS.

Onderzoeksopzet

Observationeel onderzoek

totale duur: 1 jaar

Lokatie: polikliniek kindergeneeskunde VUMC en laboratorium Immunogenetica (Dr. Servaas Morré) afdeling Pathologie VUMC.

A. Patientgerelateerd: vragenlijst (voor ouders van deelnemende kinderen met DS) mbt het voorkomen van infecties bij hun kinderen. Afname van wangslijmvliescellen (voor DNA analyse) bij het kind met DS, hetgeen door de ouders zelf in de thuissituatie met behulp van een borsteltje kan gebeuren.

B. Laboratoriumgerelateerd: bepaling van Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) in TLR - en NOD genen door middel van TaqMan analyses, PCR gebaseerde RFLPs en VNTR analyses.

Inschatting van belasting en risico

De belasting voor de patient is minimaal, daar het bestaat uit een eenmalige afname van DNA uit wangslijmvlies door de ouders, in de thuissituatie. Tevens wordt de ouders gevraagd een vragenlijst in te vullen.

Deelnemers aan het onderzoek zullen geen direct voordeel hebben aan deelname. Wij zijn echter van mening dat de informatie en resultaten van dit onderzoek kunnen bijdragen aan kennis over welke DS kinderen een verhoogd risico hebben op luchtweginfecties. Deze kennis kan bijdragen aan de ontwikkeling van specifieke behandelingen voor deze groep patienten.

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Postbus 7057
1007 MB Amsterdam
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. schriftelijke toestemming van beide ouders of wettelijk vertegenwoordiger(s) van het deelnemend kind.
2. leeftijd 0 tot 18 jaar
3. geslacht: man/vrouw
4. Down syndroom: trisomie 21

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. niet voldoen aan inclusie criteria
2. Down syndroom: translocatie of mozaiek.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	14-09-2009
Aantal proefpersonen:	600
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	09-03-2009
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

NL24208.029.08