

Indicatiestelling CHD7-diagnostiek bij aangeboren hartafwijkingen

Gepubliceerd: 23-04-2010 Laatste bijgewerkt: 02-05-2024

Ten eerste willen we identificeren bij welke patiënten met een aangeboren hartafwijking CHD7-diagnostiek geïndiceerd is. Daarnaast willen we de bijkomende problemen van patiënten met een CHD7-mutatie in kaart brengen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Hartaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON34693

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

CHD en CHD7

Aandoening

- Hartaandoeningen, congenitaal
- Hart- en vaataandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

aangeboren hartafwijkingen, congenitale hartafwijking

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Nuts-OHRA

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: aangeboren hartafwijkingen, CHARGE, CHD7

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het aantal mutaties in het CHD7-gen dat wordt gevonden en de bijkomende medische problemen van patiënten bij een CHD7-mutatie is geconstateerd

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

CHARGE-syndroom is een combinatie van aangeboren aandoeningen die voorkomt bij 1 op de 10.000 pasgeborenen. De belangrijkste kenmerken zijn Colobomen (sluitingsdefect van het oog), Hartafwijking, Atresie van de choanen (niet doorgankelijk zijn van de neusgang), Retardatie (achterstand) van groei en/of ontwikkeling, Genitaal afwijkingen en Externe en interne afwijkingen van oor en evenwichtsorgaan. Hartafwijkingen komen bij ongeveer 80% van de kinderen met CHARGE syndroom voor. In 2004 hebben we aangetoond dat bij het grootste deel van de kinderen met CHARGE syndroom een verandering aanwezig is in een erfelijke aanlegfactor, het CHD7-gen. The mutatie detectie is 65% in alle onderzochte patiënten, tot meer dan 90% van de patiënten met klinisch typisch CHARGE. Het klinisch spectrum van CHD7-veranderingen is nog niet bekend. Er zijn echter CHD7-mutaties gevonden bij patiënten die niet typisch CHARGE-syndroom hadden. Ook hebben we al bij een paar personen met een aangeboren hartafwijking een verandering in het CHD7 gen gevonden terwijl zij niet het volledige CHARGE syndroom hadden. Echter tot nu toe is alleen CHD7 onderzoek gedaan bij patiënten die klinisch verdacht werden van CHARGE syndroom. Of CHD7 veranderingen ook voorkomen bij patiënten met een aangeboren hartafwijking en slechts een enkel of geen CHARGE kenmerken is niet bekend.

Het is om twee redenen belangrijk om CHD7-mutaties te ontdekken bij kinderen met een aangeboren hartafwijking. Ten eerste kan er gelet worden op bijkomende, behandelbare verschijnselen als visusstoornissen, gehoorproblemen en puberteitsontwikkeling. Ten tweede geeft het informatie over de oorzaak van een hartafwijking en daarmee de herhalingskans.

Op dit moment worden de klinische gegevens van een groep van 300 patiënten met een CHD7-mutatie verzameld om hun hartafwijkingen in beeld te brengen (pilot studie). Onze hypothese is dat CHD7-mutaties verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van aangeboren hartafwijkingen bij kinderen die niet worden verdacht van CHARGE-syndroom.

Doel van het onderzoek

Ten eerste willen we identificeren bij welke patiënten met een aangeboren hartafwijking CHD7-diagnostiek geïndiceerd is. Daarnaast willen we de bijkomende problemen van patiënten met een CHD7-mutatie in kaart brengen.

Onderzoeksopzet

We zullen het CHD7-gen onderzoeken bij een groep geselecteerde patiënten en daarnaast hun klinische gegevens opvragen. Als een CHD7-mutatie wordt gevonden, zullen de patiënten eenmalig lichamelijk worden onderzocht.

Inschatting van belasting en risico

Het DNA-materiaal van de patiënten is al beschikbaar. Dit is verzameld voor eerder onderzoek naar aangeboren hartafwijkingen of voor diagnostische tests. Indien nodig zal aanvullend DNA-materiaal worden verzameld uit sputum. Dit levert dus geen aanvullend risico's op.

Het vinden een mutatie in het CHD7-gen kan naast duidelijkheid voor de patiënt en zijn ouders en voordeel bij de klinische follow-up en het inschatten van een herhalingskans, ook onzekerheid en angst met zich meebrengen. Daarom zal aan alle ouders/patiënten een voorlichtingsgesprek op een genetische afdeling en de bestaande informatiefolder over CHARGE syndroom worden aangeboden. Ook hun artsen zullen over de gevonden afwijking worden voorgelicht. Daarnaast kunnen ouders ervoor kiezen om op de multidisciplinaire CHARGE polikliniek onder controle te blijven (zie www.umcg.nl/patienten/polis/chargepoli).

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Hanzeplein 1
9700 RB Groningen
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)

Patienten die op de afdeling klinische genetica van het UMCG zijn geweest of een cohort kinderen met een congenitale hartafwijking van de kindercardiologie in UMC st Radboud, Nijmegen, die

1. een hartafwijking hebben die in het spectrum van hartafwijkingen van kinderen met een CHD7-mutatie past
2. tenminste één ander kenmerk van CHARGE syndroom hebben
3. geen andere bekende oorzaak voor hun hartafwijking hebben

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patienten waarbij een andere (genetische) oorzaak voor hun hartafwijking is gevonden
Patienten die niet willen worden geïnformeerd over de resultaten van het CHD7-onderzoek

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 29-11-2010

Aantal proefpersonen: 50

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 23-04-2010

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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

NL31499.042.10