

Identificatie van het oorzakelijke gen voor Congenital Short Bowel Syndrome (aangeboren kortedarmsyndroom)

Gepubliceerd: 27-05-2010 Laatst bijgewerkt: 03-05-2024

Het identificeren van het oorzakelijke gen voor CSBS.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON35033

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Aangeboren kortedarmsyndroom

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Maagdarmselstel motiliteit en defecatieaandoeningen

Synoniemen aandoening

Aangeboren Korte Darm Syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: CSBS, Genetica

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Identificatie van het oorzakelijke gen voor CSBS

Secundaire uitkomstmaten

Geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Congenital Short Bowel Syndrome (CSBS) is een zeldzame aandoening van het maagdarmkanaal. Kinderen worden geboren met een korte dunne darm wat zorgt voor een groot probleem in de voedselopname. Tot op heden is de enige effectieve toegepaste symptoombehandeling parenterale voeding. Doordat deze behandeling vaak complicaties geeft, namelijk infecties en leverfalen, overlijden veel kinderen aan deze aandoening.

In de literatuur zijn ongeveer 40 patienten beschreven. Vaak zijn meerdere broertjes en zusjes aangedaan en zijn de ouders bloedverwant. Hieruit blijkt dat de aandoening hoogstwaarschijnlijk autosomaal recessief overerft.

Doel van het onderzoek

Het identificeren van het oorzakelijke gen voor CSBS.

Onderzoeksopzet

Genetische analyse van het DNA van de patient en zijn of haar familie mbv Homozygosity mapping en sequentie analyse

Inschatting van belasting en risico

nvt

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Ingang 47 a/d oostersingel, Postbus 30001
9700 RB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Ingang 47 a/d oostersingel, Postbus 30001
9700 RB
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)

Patient: Aangeboren kortedarmsyndroom patient

Familielid: familielid van een patient met aangeboren kortedarmsyndroom

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patient: Geen diagnose aangeboren kortedarmsyndroom

Familielid: geen familielid van een patient met aangeboren kortedarmsyndroom

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Onderzoeksmodel: Anders

Toewijzing: Niet-gerandomiseerd

Blinding: Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 14-06-2010

Aantal proefpersonen: 3

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 27-05-2010

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	ID
CCMO	NL31708.042.10