

Ext 1 en 2 genmutaties in een Nederlandse populatie met HME/MO

Gepubliceerd: 06-04-2012 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Onderzoeken van de incidentie van de Ext 1 en Ext 2 genmutaties binnen een Nederlands populatie HME/MO patiënten. Hoe verhouden de genmutaties zich tot de ernst van de ziekte.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON35147

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Ext 1-2 mutaties bij HME/MO

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Hereditaire Multiple Exostose, Multiple Osteochondromen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Onze Lieve Vrouwe Gasthuis

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Ext 1, Ext 2, HME/MO, mutatie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Ext 1 of Ext 2 gen mutatie, of geen aantoonbare mutatie.

Secundaire uitkomstmaten

Etnische origine, Lengte, Leeftijd van diagnose HME/MO, Aantal osteochondromen ten tijde van het onderzoek, Lokatie van de osteochondromen. Evt maligne ontaarding van osteochondromen. Familiare belasting.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Herediaire Multipiele Exostose (HME)/Multipiele Osteochondromen (MO) is een erfelijke skeletaandoening. Het is zeldzaam met een geschatte prevalentie van 1 op 50.000 mensen. HME/MO erft autosomaal dominant over. Twee genen zijn geïdentificeerd: EXT1 en EXT2. Ongeveer 62% van de patiënten hebben een positieve familie anamnese, De overigen zijn spontane mutaties. Patiënten met HME/MO ontwikkelen osteochondromen uit de groeischijf op jonge leeftijd. De osteochondromen veroorzaken pijn, ledemaat afwijkingen en functionele beperkingen in het groeiende kind. Het Onze Lieve Vrouwe gasthuis in Amsterdam is het verwijscentrum in Nederland voor de behandeling van patiënten met HME/MO. Er is weinig bekend over de genetische karakteristieken van de Nederlandse populatie. De medische genetische afdeling van de Universiteit van Antwerpen heeft wereldwijde ervaring op dit gebied. In samenwerking met hen willen we de incidentie van de Ext 1 en Ext 2 genmutaties onderzoeken binnen een Nederlandse populatie HME/MO patiënten en hoe dit zich verhoudt tot de ernst van de ziekte.

Doel van het onderzoek

Onderzoeken van de incidentie van de Ext 1 en Ext 2 genmutaties binnen een Nederlandse populatie HME/MO patiënten. Hoe verhouden de genmutaties zich tot de ernst van de ziekte.

Onderzoeksopzet

Observationele studie in een Nederlands HME/MO cohort.

Inschatting van belasting en risico

hematoom van venapunctie

Contactpersonen

Publiek

Onze Lieve Vrouwe Gasthuis

Oosterpark 9
1090 HM Amsterdam
NL

Wetenschappelijk

Onze Lieve Vrouwe Gasthuis

Oosterpark 9
1090 HM Amsterdam
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 met HME/MO

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Al gentisch onderzoek gedaan met uitslag Ext 1 of 2 genmutatie.

Onderzoeksopzet

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: 06-06-2012

Aantal proefpersonen: 100

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 06-04-2012

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: MEC-U: Medical Research Ethics Committees United
(Nieuwegein)

Goedgekeurd WMO
Datum: 27-01-2015
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: MEC-U: Medical Research Ethics Committees United (Nieuwegein)

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
Ander register	dit volgt nog.
CCMO	NL37625.100.11