

Zeldzame Aangezichtsspleten: Fysieke en Psychologische Lange-Termijn Resultaten en hun Implicaties, Addendum:

*Uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking Craniofrontonasale Dysplasie *

Gepubliceerd: 05-07-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Het doel van dit aanvullende onderzoek is, het analyseren van de uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking craniofrontonasale dysplasie.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35214

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Zeldzame Aangezichtsspleten

Aandoening

- Overige aandoening
- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Hoofd en nek therapeutische verrichtingen

Synoniemen aandoening

Craniofrontonasale Clefts, Zeldzame Aangezichtsspleten

Aandoening

Psychologische status

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, CZ groep Zorgverzekeringen, Stichting Achmea Gezondheidszorg, Stichting Achmea Gezondheidszorg; CZ Fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Aangezichtsspleet, Fysieke Resultaten, Psychologische Resultaten, Volwassenen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Uiterlijke kenmerken.

Secundaire uitkomstmaten

N.V.T.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Een zeldzame aangezichtsspleet (rare facial clefts) is een congenitale afwijking die ontstaat door een afwezige of incomplete fusie van verschillende componenten van het gelaat en de schedel gedurende de embryonale ontwikkeling¹⁻⁴. Dit heeft een aantal (ernstige) craniofaciale afwijkingen tot gevolg die multiële chirurgische correcties behoeven⁵⁻⁶.

In 1974 is de afdeling Plastische Chirurgie in het Erasmus Medisch Centrum begonnen met het behandelen van deze patiënten als een van de eerste in de wereld. Sinds 1995 is het Erasmus MC het enige craniofaciale centrum voor deze aandoeningen in Nederland, hierdoor is het mogelijk om een grote populatie van patiënten met deze bijzondere aandoening te verkrijgen.

Onderzoek naar de psychische aspecten, als ook de fysieke en chirurgische zijn reeds van kracht (MEC-2006-121). De groep patiënten die samengevoegd worden

onder de naam aangezichtsspleet is zeer heterogeen qua oorzaak. Bij een deel van de patiënten is deze zeldzame aangezichtsafwijking te wijten aan een genetische afwijking⁷⁻⁹. Binnen onze populatie van patiënten met een aangezichtsspleet worden hiermee specifieke subpopulaties geïdentificeerd, zoals de patiënten met een craniofrontonasale dysplasie op basis van een mutatie in het EfnB1 gen. Patiënten waarvan we op klinische gronden dachten dat ze ook een craniofrontonasale dysplasie hadden, blijken de mutatie niet te hebben en patiënten die een andere klinische diagnose hadden bleken toch drager van de EfnB1 mutatie te zijn. Nu we een aanzienlijk aantal patiënten hebben met een geïdentificeerde EfnB1 mutatie is het mogelijk om het fenotype hiervan betrouwbaar vast te stellen.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit aanvullende onderzoek is, het analyseren van de uiterlijke kenmerken van patiënten met een bewezen genetische afwijking (EfnB1 mutatie), passende bij de afwijking craniofrontonasale dysplasie.

Onderzoeksopzet

Het betreft een historisch cohort onderzoek waarin alle patiënten die de genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis, zullen worden geïncludeerd. Het aanvullende onderzoek wat we willen uitvoeren is het in kaart brengen van de eventuele aanwezigheid van uiterlijke afwijkingen, en deze fotografisch vast te leggen. Hierbij is er een mogelijkheid om de patiënt thuis op te zoeken, zodat de belasting voor de patiënt zelf minimaal zal zijn.

Inschatting van belasting en risico

Geen

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 50
3015GE Rotterdam
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 50
3015GE 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)

Alle patiënten die de genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Alle patiënten die geen genetische afwijking op het EfnB1 gen bevestigd hebben en/of niet bekend zijn in het Erasmus MC en het Sophia kindziekenhuis.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Anders

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	01-01-2007
Aantal proefpersonen:	30
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	05-07-2006
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	24-11-2010
Soort:	Amendement
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	NL11643.078.06