

Klinisch, moleculair en stollingsonderzoek bij patienten met Klippel-Trenaunay en verwante aandoeningen

Gepubliceerd: 25-10-2011 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Nagaan of mutaties in het AKT1 gen, verantwoordelijk voor Proteus syndroom, ook verantwoordelijk zijn voor KTS.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35243

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Klippel-Trenaunay syndroom

Aandoening

- Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Klippel-Trenaunay syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Etiologie, Klippel-Trenaunay syndroom, Moleculair onderzoek

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Vinden van mutaties in AKT1

Secundaire uitkomstmaten

geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Klippel-Trenaunay syndroom (KTS) is een aangeboren malformatie syndroom dat gekenmerkt wordt door een combinatie van vaatafwijkingen (capillairen; venen; lymfhevaten) en gelocaliseerd verstoorde groei van bot en weke delen. De klinische presentatie wisselt zeer sterk. Het herkennen van KTS is belangrijk vanwege de complicaties die het kan geven dmv thrombose vorming. De pathogenese is tot op heden onzeker.

In een eerder deel van het huidige onderzoek zijn de klinische kenmerken van 100 mensen met KTS nauwkeurig in kaart gebracht, is gedetailleerde beeldvorming van bloedvaten verricht, en zijn allerlei stollingsparameters bepaald. Verder is in DNA verkregen vanuit lymphocyten onderzoek verricht naar een groot aantal genen waarvan een invloed op vaatvorming en groei bekend zijn. Bij dit laatste onderzoek werd tot op heden geen afwijking gevonden.

Zeer recent werd bekend dat de oorzaak is gevonden van Proteus syndroom. Proteus syndroom lijkt zeer sterk op KTS, zowel in de aard van de weefsels die aangedaan zijn als de localisatie, maar bij Proteus syndroom zijn de kenmerken veel sterker uitgesproken. Het lijkt echter zeer waarschijnlijk dat het gen dat Proteus syndroom veroorzaakt ook KTS veroorzaakt.

Daarbij bleek bij Proteus syndroom dat de mutaties in lymphocyten niet terug te vinden waren, maar alleen in andere weefsels. Vandaar dat ook bij KTS in andere weefsels gezocht zal worden.

Doel van het onderzoek

Nagaan of mutaties in het AKT1 gen, verantwoordelijk voor Proteus syndroom, ook verantwoordelijk zijn voor KTS.

Onderzoeksopzet

Vijf volwassenen met KTS die aan het eerdere deel van het onderzoek deelnamen, zullen opnieuw benaderd worden en gevraagd worden aan het vervolgonderzoek deel te nemen. Na informed schriftelijke toestemming zal bij hen worden afgenomen

- een schraapsel van wangslimvlies
- een huidbiopt van de onderarm

In beide weefsels zal nagegaan worden of mutaties van AKT1 aanwezig zijn.

Het vervolg wordt verricht bij 25 mensen die eveneens reeds deelnemen aan het eerdere deel van het onderzoek.

Indien mutaties aantoonbaar zijn in zowel wangslimvlies als huid zal vervolgens bij 25 mensen met KTS een wangslimvliesschraapsel worden afgenomen voor moleculair onderzoek

Indien mutaties alleen terug te vinden zijn in de huid zal bij 25 volwassenen met KTS een huidbiopt worden afgenomen.

In beide situaties zullen dan moleculaire onderzoeken verricht worden om pathogene AKT1 mutaties aan te tonen.

Inschatting van belasting en risico

Wangslimvliesschraapsel: geen belasting

Huidbiopt bij een volwassenen: beperkte belasting indien verricht onder locale verdoving. Geen hechting nodig; na afname gedurende een dag wat zeurderige pijn lokaal. Belangrijkste consequentie is een litteken van 3mm in doorsnede aan de binnenzijde van de onderarm.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Diagnose Klippel-Trenaunay syndroom

Leeftijd >18 jr

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Onzekerheid over diagnose

Leeftijd <18jr

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	01-09-2011
Aantal proefpersonen:	30
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
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	ID
CCMO	NL37695.018.11