

Moleculaire basis van therapie-resistente obstipatie in kinderen

Gepubliceerd: 16-01-2012 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Het doel van deze studie is het identificeren van genen die geassocieerd zijn met functionele obstipatie in een homogene groep kinderen reagerend op sacrale neuromodulatie door whole exome sequencing toe te passen in kinderen en hun ouders. Daarna...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON35506

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Moleculaire basis van obstipatie in kinderen

Aandoening

- Maagdarmsstelselaandoeningen, congenitaal
- Maagdarmsstelselmotiliteit en defecatieaandoeningen

Synoniemen aandoening

obstipatie, verstopping van de darm

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, stichting Steun Emma; stichting Kindermotiliteit

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: kinderleeftijd, moleculair, obstipatie, total exome sequencing

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaat van de studie is de identificatie van genen die geassocieerd zijn met therapie resistente obstipatie op de kinderleeftijd reagerend op sacrale neuromodulatie.

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaat van de studie zal bestaan uit een gedetailleerde omschrijving van de klinische kenmerken van kinderen met therapie resistente obstipatie op de kinderleeftijd reagerend op sacrale neuromodulatie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Functionele obstipatie komt veel voor op de kinderleeftijd met prevalenties variërend tussen de 0.7% en 29.6%. Genetische factoren spelen zeer waarschijnlijk een grote rol in de pathofysiologie van obstipatie op de kinderleeftijd. Echter, tot nu toe zijn linkage studies, associatie studies en directe gen sequencing onderzoeken er niet in geslaagd om mutaties aan te tonen in specifieke genen die geassocieerd zijn met obstipatie. Waarschijnlijk heeft dit te maken met de grote heterogeniteit die er bestaat in de klachten van functionele obstipatie bij kinderen.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is het identificeren van genen die geassocieerd zijn met functionele obstipatie in een homogene groep kinderen reagerend op sacrale neuromodulatie door whole exome sequencing toe te passen in kinderen en hun ouders. Daarna zal getracht worden om dit te bevestigen in een grotere groep patiënten door middel van moleculaire analyses. Het tweede doel van de studie is om een gedetailleerde beschrijving te geven van de klinische kenmerken van

kinderen met ernstige obstipatie.

Onderzoeksopzet

Total exome sequencing zal worden uitgevoerd in minstens 4 kinderen met ernstige therapie resistente obstipatie reagerend op sacrale neuromodulatie therapie en hun ouders. Total exome sequencing zal worden gevolgd door Sanger sequencing van suggestieve regio's. Sanger sequencing zal tevens worden uitgevoerd in andere deelnemers aan de studie om de bevindingen te bevestigen. Klinische informatie zal verkregen worden uit medische dossiers en door middel van een vragenlijst.

Inschatting van belasting en risico

Alle deelnemers zal worden gevraagd om 10 mL veneus bloed af te staan voor DNA extractie. Indien bloedafname gecombineerd kan worden met een reeds geplande bloedafname in het kader van de medische behandeling verdient dit de voorkeur en zal gevraagd worden om extra bloed af te nemen. Klinische informatie van deelnemende patienten zal verzameld worden uit hun medische dossiers en via hun behandelend artsen na informed consent van kind en beide ouders. Alle deelnemende ouders wordt gevraagd een vragenlijst over zichzelf in te vullen met vragen over specifieke symptomen van ontlastingsproblemen en hun algemene gezondheid. Er zijn nauwelijks risico's verbonden aan het afnemen van veneus bloed middels een venapunctie.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
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)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Inclusie criteria voor de indexpatienten:

- Patienten gediagnosticeerd met functionele obstipatie niet reagerend op maximale conservatieve behandeling (laxermiddelen, klysma's, darmspoelingen) gedurende tenminste 6 maanden voorafgaan aan sacrale neuromodulatie (SNM) therapie, maar wel reagerend op SNM therapie.

- Patienten in de leeftijd van 12 tot 18 jaar ten tijde van de implantatie van de sacrale neuromodulator. ;Inclusie criteria voor de ouders van indexpatienten:

- Vaders en moeders van indexpatienten.;Informed consent is van iedere deelnemer noodzakelijk om geincludeerd te kunnen worden. Informed consent is tevens nodig van beide ouders als een kind tussen de 12 en 18 jaar deel wil nemen aan het onderzoek.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Exclusie criteria voor de indexpatienten:

- Patienten die lijden aan organische pathologie die de obstipatie veroorzaakt

- Patienten met in de voorgeschiedenis: darmchirurgie, congenitale anorectale malformatie of een neurologische aandoening.

- Patienten die niet in staat zijn om de schriftelijke informatie te lezen en/of te begrijpen.

;Exclusion criteria voor de ouders van indexpatienten:

- Personen die niet in staat zijn om de schriftelijke informatie te lezen en/of te begrijpen.

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: 13-02-2012

Aantal proefpersonen: 30

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 16-01-2012

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

CCMO

ID

NL37602.018.11