

Moleculair onderzoek in verschillende generaties van een familie met gastro-oesofageale reflux ziekte (GERD)

Gepubliceerd: 17-01-2012 Laatste bijgewerkt: 29-04-2024

Het doel van het onderzoek is het identificeren van chromosomale regio's die geassocieerd zijn met het GERD fenotype in een grote familie met meerdere aangedane familieleden. Een tweede doel van het onderzoek is beschrijven van de klinische...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON35981

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Moleculair onderzoek in een familie met GERD

Aandoening

- Maagdarmselselaandoeningen, congenitaal
- Maagdarmselselmotiliteit en defecatieaandoeningen

Synoniemen aandoening

GERD, zuurbranden

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Stichting Kindermotiliteit

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: familie, genetisch, GERD, moleculair

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaat van het onderzoek is het resultaat van de linkage analyse en sequencing van geïdentificeerde chromosomale regio's in een grote familie met GERD.

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaat van het onderzoek is een uitgebreide beschrijving van de klinische kenmerken, het fenotype, van patienten met GERD in deze familie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Gastro-oesophageale reflux ziekte (GERD) is een zeer veel voorkomende aandoening, zowel bij volwassenen als kinderen. De pathofysiologie van GERD is nog grotendeels onduidelijk en is meest waarschijnlijk multi-factorieel. Er bestaan sterke aanwijzingen dat genetische factoren een invloed hebben op het ontstaan van GERD. Familiaire aggregatie en tweelingstudies hebben duidelijk laten zien dat GERD vaak voorkomt in familieleden van GERD patienten. Er zijn enkele studies verschenen die getracht hebben om genetische loci te identificeren die geassocieerd zijn met GERD, maar tot op heden is het echter niet gelukt de relatie van deze loci met GERD te bevestigen in controlegroepen. Moleculair onderzoek binnen een grote familie met veel aangedanen binnen verschillende generaties, vooral wanneer linkage analyse wordt gecombineerd met sequencing, heeft potentie om succesvol te zijn in het identificeren van loci die geassocieerd zijn met GERD.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is het identificeren van chromosomale regio's die geassocieerd zijn met het GERD fenotype in een grote familie met meerdere

aangedane familieleden. Een tweede doel van het onderzoek is beschrijven van de klinische karakteristieken van patiënten met GERD binnen deze grote familie. Deze studie leidt hopelijk tot meer inzicht in de genetische pathofysiologie van GERD.

Onderzoeksopzet

Linkage analyse zal worden uitgevoerd in één grote Nederlandse familie bestaande uit meerdere generaties. Suggestieve chromosomale regio's die op deze manier worden geïdentificeerd zullen verder worden onderzocht met behulp van Sanger sequencing of next generation sequencing. De klinische karakteristieken zullen worden onderzocht met behulp van vragenlijsten.

Inschatting van belasting en risico

Proefpersonen worden niet onderworpen aan invasief onderzoek. Het invullen van de vragenlijst kost circa 10 minuten van hun tijd. De venapunctie of het afnemen van speeksel brengt nauwelijks/geen risico's met zich mee.

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

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Aangedane familie leden en alle volwassen niet aangedane familieleden zullen gevraagd worden deel te nemen aan deze studie. Aangedane familieleden zijn als volgt gedefinieerd: patiënten bij wie de diagnose GERD gesteld is door een arts (gewoonlijk een (kinder)maag-darm-leverarts) en patiënten met aanwijzingen voor GERD bij aanvullende onderzoeken als pH/impedantie metingen of gastro-oesophageale endoscopiën, en patiënten met een anti-reflux operatie in de voorgeschiedenis. GERD wordt in dit onderzoek gezien als een dichotome aandoening.
- Informed consent is nodig om deel te nemen aan deze studie. Informed consent zal gevraagd worden aan de ouders wanneer kinderen jonger zijn dan 12 jaar. Op het moment is er maar 1 kind aangedaan in deze familie, dit kind is 8 jaar oud.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Onvoldoende begrip van het doel en de risico's van de studie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	05-02-2012
Aantal proefpersonen:	23
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	17-01-2012
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	ID
CCMO	NL36521.018.11