

Genetica van de ziekte van Hirschsprung

Gepubliceerd: 26-05-2011 Laatste bijgewerkt: 14-03-2025

Het identificeren van nieuwe met de ziekte van Hirschsprung geassocieerde genen.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON36672

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van de ziekte van Hirschsprung

Aandoening

- Maagdarmsstelselaandoeningen, congenitaal
- Maagdarmsstelsel motiliteit en defecatieaandoeningen

Synoniemen aandoening

Ziekte van Hirschsprung; congenitale aganglionosis van het colon

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Top-subsidie

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: exome sequencing, Genetica, Hirschsprung

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Identificatie van nieuwe met de ziekte van Hirschsprung geassocieerde genen.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Hirschsprung is een aangeboren aandoening die wordt gekarakteriseerd door de afwezigheid van ganglia over een variërende lengte van de darmwand. Dit veroorzaakt functionele obstructie resulterend in ernstige obstipatie en megacolon proximaal van het aangedane segment. De huidige behandeling is chirurgisch. Tot nu toe zijn rond de 10 ziekte geassocieerde genen en loci bekend die bij elkaar ongeveer 20-25% van de erfelijkheid van de ziekte van Hirschsprung verklaren.

Doel van het onderzoek

Het identificeren van nieuwe met de ziekte van Hirschsprung geassocieerde genen.

Onderzoeksopzet

Genetische analyse van het DNA van Hirschsprung patienten met Exome sequencing

Inschatting van belasting en risico

nvt

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

oostersingel
9700 RB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

oostersingel
9700 RB
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: patient met de ziekte van Hirschsprung.

Familielid: eerstegraads familielid van patient met de ziekte van Hirschsprung

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patient: geen ziekte van Hirschsprung.

Familielid: geen eerstegraads familielid van patient met de ziekte van Hirschsprung

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Beëindigd
(Verwachte) startdatum:	01-12-2011
Aantal proefpersonen:	60
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-05-2011
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	13-12-2013
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL35251.042.11