

Moleculair onderzoek in een familie met eosinofiele oesofagitis (EoE)

Gepubliceerd: 14-08-2012 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

1) Het identificeren van chromosomale regio's die geassocieerd zijn met het EoE-fenotype in een familie met meerdere aangedane familieleden, en het cloneren van het gen / de genen die EoE veroorzaken. 2) Het beschrijven van klinische kenmerken...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON37139

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Moleculair onderzoek in een familie met EoE

Aandoening

- Maagdarmsstelselaandoeningen, congenitaal
- Maagdarmsstelselontstekingsaandoeningen
- Allergische aandoeningen

Synoniemen aandoening

allergische oesofagitis, Eosinofiele oesofagitis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: EoE, Familie, Genetisch, Moleculair

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het resultaat van de linkage analyse en sequencing van geïdentificeerde chromosomale regio's in een familie met EoE.

Secundaire uitkomstmaten

Klinische kenmerken van EoE-patienten in deze familie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Eosinofiele oesofagitis (EoE) is een bij zowel kinderen als volwassenen steeds vaker voorkomende aandoening die gepaard gaat met dysfagie. De pathofysiologie van EoE is nog grotendeels onbekend. Omdat veel EoE-patienten een allergische aandoening (atopische dermatitis, hooikoorts, astma, voedselallergie) hebben en omdat voedseleliminatie-dieten bij veel patienten verbetering geven wordt verondersteld dat er een allergische component is.

Ook komt EoE soms voor bij meerdere familieleden binnen een familie. Wanneer een broer of zus EoE heeft, is de kans op het zelf ontwikkelen van EoE 80 keer zo hoog als in de algemene populatie; dit is hoog vergeleken met astma waarbij dit risico 2 keer zo hoog is.

Er zijn tot op heden enkele genomwijde associatiestudies (GWAS) uitgevoerd, gericht op het vinden van met EoE geassocieerde loci. Hierbij zijn associaties gevonden met CCL26 (coderend voor eotaxin-3) bij 14% van de EoE-patienten, en met TGFB1, TSLP, en FLG bij kleinere percentages van EoE-patienten. Er zijn nog geen replicatiestudies verricht om deze associaties te bevestigen. Ook zijn er tot op heden geen pathologische mutaties beschreven bij EoE-patienten.

Moleculair onderzoek in een familie met meerdere EoE-patienten binnen verschillende generaties zou nieuwe loci kunnen identificeren die geassocieerd zijn met EoE, vooral wanneer linkage analyse gecombineerd wordt met sequencing.

Doel van het onderzoek

1) Het identificeren van chromosomale regio's die geassocieerd zijn met het EoE-fenotype in een familie met meerdere aangedane familieleden, en het

cloneren van het gen / de genen die EoE veroorzaken.

2) Het beschrijven van klinische kenmerken van de EoE-patienten binnen deze familie.

Onderzoeksopzet

We zullen linkage analyse uitvoeren in één familie met EoE-patienten in meerdere generaties. Suggestieve chromosomale regio's die op deze manier worden geïdentificeerd zullen verder worden onderzocht mbv Sanger sequencing of next generation sequencing.

De klinische kenmerken zullen worden onderzocht met behulp van een vragenlijst.

Inschatting van belasting en risico

Er wordt eenmaal bloed afgenomen middels venapunctie; hieraan zijn nauwelijks tot geen risico's verbonden. Het invullen van de vragenlijst duurt 20 minuten.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
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)

- Volwassen familieleden die aan de criteria voor EoE voldoen
- Volwassen familieleden zonder EoE
- Informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blindering:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	01-10-2013
Aantal proefpersonen:	9
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 14-08-2012

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	NL41358.018.12