

Genetische sequentie studie bij Primaire Ciliaire Dyskinesie

Gepubliceerd: 05-04-2012 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

Het doel van deze studie is om:
I Pathogene mutaties in nieuwe geassocieerde PCD genen te identificeren
II Een genetische PCD test te ontwikkelen, gebaseerd op de MPS techniek
III De ontwikkelde genetische PCD test te valideren

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

Samenvatting

ID

NL-OMON37743

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetische sequentie studie bij Primaire Ciliaire Dyskinesie

Aandoening

- Respiratoire aandoeningen, congenitaal
- Luchtweginfecties

Synoniemen aandoening

immotiel-cilia syndroom, Primaire Ciliaire Dyskinesie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Fonds NutsOhra

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: DNA, PCD, Sequentie analyse

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

I Nieuwe pathogene mutaties: gen, type, aantal

II Pathogene mutaties in geselecteerde geassocieerde genen: gen, type, aantal.

III Diagnostische test, gebaseerd op een set van PCD genen

IV Validatie van de MPS techniek: sensitiviteit and specificiteit voor het aantonen van PCD veroorzakende mutaties.

Secundaire uitkomstmaten

Geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Rationale:

Het vroeg stellen van de diagnose Primaire Ciliaire Dyskinesie (PCD) is belangrijk voor het behoud van longfunctie en kwaliteit van leven. De diagnose is moeilijk te stellen doordat er geen gouden standaard is. Een genetische test is tot op heden nog niet beschikbaar door het grote aantal genen dat met de ziekte is geassocieerd, waarvan 60-70% nog onbekend is. Recente ontwikkelingen in DNA sequentie technieken maken het mogelijk dat de DNA sequentie van meerdere patiënten en honderden genen tegelijkertijd bepaald kan worden. Massive Parallel Sequencing (MPS) is een snelle en betrouwbare techniek die gebruikt wordt om mutaties in DNA materiaal aan te tonen. Door deze techniek toe te passen kan er een diagnostische test voor PCD ontworpen worden en kunnen nieuwe ziekte veroorzaken mutaties gevonden worden.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om:

I Pathogene mutaties in nieuwe geassocieerde PCD genen te identificeren

II Een genetische PCD test te ontwikkelen, gebaseerd op de MPS techniek

III De ontwikkelde genetische PCD test te valideren

Onderzoeksopzet

Dit is een observationele studie die uitgevoerd wordt door de afdeling klinische genetica in samenwerking met de afdelingen kinderlongziekten en longziekten van het VU medisch centrum, Amsterdam, Nederland. De studie zal van februari 2012 tot februari 2015 plaatsvinden.

Inschatting van belasting en risico

Het is belangrijk om kinderen te includeren in deze studie omdat het waarschijnlijk is dat elke familie unieke mutaties bezit. Om een goede diagnostische test voor PCD te ontwikkelen moeten zo veel mogelijk geassocieerde mutaties bekend worden. Door het autosomaal recessieve overervingsbeeld zouden niet alle mutaties die bij PCD patiënten in Nederland aanwezig zijn gevonden worden als alleen volwassenen geïnccludeerd zouden worden. Door het gebruik van een speekseltest om DNA materiaal te isoleren zorgen wij voor een non-invasieve test zonder risico's en met een minimale belasting voor kinderen en volwassenen.

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Van Boechorstraat 7
Amsterdam 1081 BT
NL

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Van Boechorstraat 7
Amsterdam 1081 BT
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)

Primaire Ciliaire Dyskinesie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Andere recessief erfelijke ziekten, bekende Volendam PCD mutatie

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: 15-01-2013

Aantal proefpersonen: 83
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 05-04-2012
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

Goedgekeurd WMO
Datum: 12-12-2012
Soort: Amendement
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	NL38804.029.12