

Moeculair genetisch onderzoek bij patiënten met een familiair voorkomende hartziekte

Gepubliceerd: 12-06-2012 Laatst bijgewerkt: 01-05-2024

Het doel van de studie is het vinden van genetische afwijkingen als oorzaak van aangeboren hart- en vaatafwijkingen. Hierdoor kan inzicht worden verkregen in de etiologie en erfelijkheid van deze hartaandoeningen.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON37798

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van familiale hartziekten

Aandoening

- Hartaandoeningen, congenitaal
- Hart- en vaataandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Aangeboren hartafwijking, Congenitale hartafwijking

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: ICIN;Nederlandse Hartstichting;EU

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Aorta aneurysma, Congenitale hartafwijkingen, Genetica

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Genetische afwijkingen als oorzaak van aangeboren hart- en vaatafwijkingen.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het wordt steeds duidelijker dat genetische afwijkingen een rol spelen bij een aanzienlijk aantal cardiale aandoeningen, zoals ritmestoornissen, cardiomyopathiën en enkele congenitale hartziekten. Door identificatie van betrokken genen werd inzicht verkregen in de pathofysiologie van de aandoeningen en de functies van de gemuteerde genen en kon het effect van (vroeg) behandeling op de prognose worden geëvalueerd. In de meerderheid van de families waarin meerdere personen zijn aangedaan met een aangeboren hart of vaatafwijking wordt echter geen mutatie gevonden in één van de tot nu toe bekende genen, wat betekent dat er sprake is van een grote genetische heterogeniteit.

Door middel van dit onderzoek zal getracht worden voor verschillende familiale cardiale aandoeningen een genetische oorzaak te identificeren. Deze studie betreft aangeboren hart- en vaatafwijkingen. Hierdoor kan inzicht worden verkregen in de etiologie en erfelijkheid van deze hartaandoeningen. Deze kennis kan uiteindelijk bijdragen aan betere zorg voor patiënten met een aangeboren hartafwijking en hun familieleden, op het gebied van counseling, opsporing en behandeling.

Doel van het onderzoek

Het doel van de studie is het vinden van genetische afwijkingen als oorzaak van aangeboren hart- en vaatafwijkingen. Hierdoor kan inzicht worden verkregen in de etiologie en erfelijkheid van deze hartaandoeningen.

Onderzoeksopzet

Voor het onderzoek zullen families met twee of meer aangedane personen met een aangeboren hart- of vaatafwijking worden benaderd. Proefpersonen zullen de volgende onderzoeken ondergaan: anamnese, lichamelijk onderzoek (gericht op syndromale kenmerken en kenmerken van een bindweefselaandoening), ECG, echo van het hart en op indicatie een MRI-scan van het hart. Verder zal een bloedafname worden gedaan (20 ml) waaruit DNA wordt geïsoleerd (bij jonge kinderen kan gebruik worden gemaakt van een mond-swab of spuugbekertje). Per familie zal bepaald worden welke DNA-analyse technieken geschikt zijn voor onderzoek ter identificatie van betrokken genen. Technieken die gebruikt kunnen worden zijn linkage analyse, Sanger-sequencing, exome sequencing, whole genome sequencing, array-CGH, RNA-sequencing en haplotype sharing test

Inschatting van belasting en risico

Aan deelname aan het onderzoek zijn voor de proefpersonen geen significante risico's verbonden.

Wel bestaat de mogelijkheid dat bevindingen gedaan worden die voor de proefpersoon en/of voor zijn of haar familieleden van belang zijn. Dit kan gaan om bevindingen die gerelateerd zijn aan de hart- of vaataandoening, maar ook om bevindingen die niets te maken hebben met de hartafwijking maar wel klinisch relevant zijn. Als een dergelijke bevinding gedaan wordt, zal de proefpersoon in globale bewoordingen op de hoogte worden gebracht van deze bevinding en van het klinisch belang. De proefpersoon kan vervolgens zelf beslissen of hij of zij daarover contact met de de hulpverlening wil. Indien wenselijk zullen patiënten gecounseld worden op de polikliniek klinische genetica. Als een proefpersoon niet in globale bewoordingen geïnformeerd wil worden over zulke bevindingen, kan hij/zij niet deelnemen aan de studie.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

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)

Mensen uit families met twee of meer aangedane personen met een aangeboren hartafwijking en/of aneurysma van de (thoracale) aorta worden geïnccludeerd. Zowel familieleden met hartaandoening als familieleden zonder hartaandoening worden geïnccludeerd.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen

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:	12-06-2012
Aantal proefpersonen:	300
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	12-06-2012
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	NL38157.018.11