

Moleculair onderzoek naar oorzaken van lymfvat dysplasie bij kinderen

Gepubliceerd: 30-08-2013 Laatst bijgewerkt: 22-04-2024

Het belangrijkste doel is om oorzaken te vinden van lymfvat dysplasie bij kinderen. Vervolgens is het doel de pathogenese hiervan te begrijpen. Het uiteindelijke doel is om de regulatie van lymfvat vorming bij de mens te begrijpen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38818

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DNALymph

Aandoening

- Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal
- Lymfvatenaandoeningen

Synoniemen aandoening

lymfoedeem; Hennekam syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: lymfoedeem, lymfvat dysplasie, next generation sequencing, whole exome sequencing

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Detectie van gen / genen die lymfvat dysplasie bij kinderen kan / kunnen veroorzaken.

Secundaire uitkomstmaten

- Toename inzicht in moleculaire en cellulaire mechanismen die leiden tot de verschillende kenmerken van lymfvat dysplasie bij kinderen
- Toename inzicht in lymfvat vorming bij de mens

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Lymfvat dysplasie komt geregeld voor bij volwassenen en is dan meestal veroorzaakt door genetisch bepaalde factoren of secundair aan bijvoorbeeld infecties en bestraling vanwege kanker. Bij pasgeborenen en kinderen is lymfvat dysplasie veel minder frequent. Het varieert bij hen van lichte vormen in de distale ledematen tot zeer ernstige vormen waarbij alle ledematen en interne organen meedoen. Soms komen andere afwijkingen voor, een ongewoon gevormd gelaat (waarvan men aanneemt dat het goeddeels het gevolg is van het tekortschieten van lymfe-afvoer intrauterien maar andere kenmerken een echte, primaire malformatie zijn) en ontwikkelingsachterstand. Personen met zulke lymfvat dysplasieën ontwikkelen progressief infecties aan de aangedane ledematen, en als inwendige organen zijn aangedaan zoals hart en longen komen ernstige en levensbedreigende complicaties voor. Een enkele keer ontwikkelt een aangedaan persoon kanker. Er bestaat op dit moment geen goede therapie om het beloop te beïnvloeden. Er zijn enkele genen bekend die lymfvat dysplasie bij kinderen kunnen veroorzaken; die zijn bijna allemaal autosomaal recessief overervend. Minder ernstige vormen zijn vaak autosomaal dominant. De oorzaak is echter nog onbekend bij de meeste kinderen.

Doel van het onderzoek

Het belangrijkste doel is om oorzaken te vinden van lymfvat dysplasie bij kinderen. Vervolgens is het doel de pathogenese hiervan te begrijpen. Het uiteindelijke doel is om de regulatie van lymfvat vorming bij de mens te begrijpen.

Onderzoeksopzet

Observationele studie met invasieve metingen

Inschatting van belasting en risico

Het risico van een bloedafname is beperkt. Er hoeft alleen bloed afgenomen te worden bij de ouders, dwz volwassenen en niet bij de patienten omdat er voldoende DNA van hen opgeslagen ligt. Er is voor deelnemers zelf geen voordeel aan de studie maar er bestaat wel een groepsvoordeel omdat de studie essentiële informatie kan verschaffen tbv adequate genetic counselling en toekomstige interventies met betrekking tot verstoringen in de functie van het lymfatisch systeem.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

Patienten

* Gediagnosticeerd met lymfvat dysplasie als kind

* Ouders / verzorgers in staat schriftelijke informatie te lezen

Ouders

* Ouders van patienten met lymfvat dysplasie als kind

* Able to read and understand the written information

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:	01-09-2013
Aantal proefpersonen:	105
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	30-08-2013
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	NL45555.018.13