

Genetica van megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Gepubliceerd: 05-10-2011 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Het identificeren van de onderliggende genen die betrokken zijn bij MMIHS

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON39441

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Genetica van megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Maagdarmsstelsel motiliteit en defecatieaandoeningen
- Blaas- en blaashals aandoeningen (excl. stenen)

Synoniemen aandoening

megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: congenitaal, Genetica, megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het identificeren van de onderliggende genen die betrokken zijn bij MMIHS

Secundaire uitkomstmaten

Geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome (MMIHS) is een zeldzame aangeboren aandoening. Patienten met MMIHS hebben een uitgezette, hypotone urineblaas dat niet geobstrueerd is (de ureters zijn soms gedilateerd en er kan sprake zijn van hydronephrosis), er is hypoperistaltiek over het gehele maagdarmkanaal wat zorgt voor functionele dunne darm obstructie, ze hebben een micro-colon en sommige patienten hebben een malrotatie van de darmen. Tot nu toe zijn ongeveer 100 gevallen beschreven in de literatuur. Aangezien familiare gevallen van MMIHS zijn beschreven wordt gedacht dat genetische factoren een belangrijke rol spelen in het ontstaan van de aandoening. In sommige gevallen zijn de niet aangedane ouders consanguine. Dit maakt een autosomaal recessief overervingspatroon van MMIHS heel waarschijnlijk.

Doel van het onderzoek

Het identificeren van de onderliggende genen die betrokken zijn bij MMIHS

Onderzoeksopzet

Genetische analyse van het DNA van MMIHS patienten en familieleden met homozygosity mapping en exome sequencing

Inschatting van belasting en risico

nvt

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Oostersingel 47
Groningen 9700 RB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Oostersingel 47
Groningen 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 megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome
Familielid: familielid van een patient met megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patient: geen diagnose megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Familieid: geen familieid van een patient met megacystis-microlon-intestinal hypoperistalsis syndrome

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	01-12-2011
Aantal proefpersonen:	10
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	05-10-2011
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	NL35920.042.11