

Nasal Potential Difference in patiënten verdacht voor CF met 5T polyformisme - vergelijking tussen Israel en Nederland

Gepubliceerd: 04-09-2013 Laatst bijgewerkt: 26-04-2024

Duidelijkheid verkrijgen over het effect van het 5T polymorfisme, al dan niet in combinatie met een andere mutatie, op de CFTR functie.

Ethische beoordeling	Afgewezen
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Congenitale voortplantingsstelsel- en borstaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON39838

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

NPD bij 5T polymorfisme

Aandoening

- Congenitale voortplantingsstelsel- en borstaandoeningen
- Luchtwegaandoeningen NEG

Synoniemen aandoening

Cystic Fibrosis, Taaislijmziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: 5T polymorfisme, CF, CFTR functie, NPD

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Potentiaal verschillen bij NPD meting.

Secundaire uitkomstmaten

Geen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Er zijn verschillende mutaties van het CFTR gen waarvan bekend is dat ze leiden tot CF. Echter, van sommige mutaties in het CFTR gen is niet geheel bekend of ze leiden tot CF en hoeveel restactiviteit van het CFTR er nog is. Het 5T polymorfisme is zo'n mutatie van het CFTR. Personen die homozygoot zijn voor deze mutatie, of de mutatie op een allel dragen en geen andere CF mutatie hebben, hebben een verhoogde kans op CBAVD (congenital bilateral absence of vas deferens). Hyterozygotie voor het 5T polymorfisme met een bekende CF mutatie is geassocieerd met CF met een atypische presentatie. Bij ashkenazi joden komt deze mutatie voor bij 18% van de CF patiënten met atypische presentatie, voor niet-ashkenazi joden is dat 10%. In het geval van CBAVD bij joden is de aandoening gerelateerd aan 5T polymorfisme in 32% van de ashkenazi joden en 36% van de niet-ashkenazi joden. Ook bij andere ethniciteiten komt het polymorfisme voor. Het is echter niet volledig bekend in hoeverre dit polymorfisme op zichzelf of in combinatie met een andere mutatie tot een reductie van de CFTR functie leidt, en in welke mate dit tot klachten leidt. Door middel van dit onderzoek willen we hier meer helderheid in aanbrengen. Mogelijk zijn CFTR functie en de klachten (mede) afhankelijk van de eventuele andere aanwezige mutatie. Hierin kunnen grote verschillen bestaan tussen de patiënten populatie in Nederland en in Israël. Daarom willen we de groepen tussen deze twee landen graag vergelijken.

Doel van het onderzoek

Duidelijkheid verkrijgen over het effect van het 5T polymorfisme, al dan niet in combinatie met een andere mutatie, op de CFTR functie.

Onderzoeksopzet

Bij naar verwachting 30 personen met een 5T polymorfisme wordt een NPD meting uitgevoerd. Gemiddelden van de metingen worden berekend bij de groep 5T homozygote personen en bij personen met een 5T in combinatie met een CF mutatie. Deze beide waarden worden vergeleken we met de referentiewaarden voor deze test. Met behulp van een ANOVA toets wordt geanalyseerd of er significant verschil tussen de NPD resultaten van de verschillende groepen bestaat. Naast het gemiddelde wordt het 95% betrouwbaarheidsinterval per groep berekend en de overlap tussen de meetwaarden in de verschillende groepen wordt geevalueerd.

Dit zelfde wordt gedaan voor de patiënten in Israel, en de groepen Nederlandse patiënten worden vergeleken met de Israelische patiënten.

Inschatting van belasting en risico

Belasting en risico zijn nihil.

De patient moet gedurende 1 uur stilzitten in een neutrale houding. De zoutoplossingen en het subcutane naaldje zijn veilig. Zelden treedt irritatie of bloeding van het neusslijmvlies op.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
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)

aanwezigheid van het 5T polymorfisme op een of beide allelen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

chronische irritatie van het neusslijmvlies

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Zal niet starten

Aantal proefpersonen: 30

Type:

Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Afgewezen

Datum:

04-09-2013

Soort:

Eerste indiening

Toetsingscommissie:

METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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

CCMO

ID

NL42164.041.12