

De moleculaire basis van Robin Sequentie (RS)

Gepubliceerd: 31-07-2013 Laatst bijgewerkt: 24-04-2024

1. Indentificeren van een of meer genen die RS veroorzaken. 2. Het begrijpen van de moleculaire en cellulaire mechanismes welke lijden tot de verscheidene manifestaties van RS.3. Een moleculair diagnosticum vinden voor RS.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON40532

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

De moleculaire basis van Robin Sequentie (RS)

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Hoofd en nek therapeutische verrichtingen

Synoniemen aandoening

Robin Sequentie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Genetisch, Moleculair, Robin, Sequentie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De genetische oorzaak van de geïsoleerde en syndromale vorm van RS.

Secundaire uitkomstmaten

Het begrijpen van de pathogenese van RS.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Robin Sequentie (RS) is een zeldzame aandoening gekarakteriseerd door micro-/retrognatie, een palatumspleet en ademhalingsproblemen. RS wordt klinisch gekarakteriseerd door een in ernst variërende bovenste luchtweg obstructie, welke voor ademhalings- en voedingsproblemen zorgt. Er bestaat geen consensus over de beste manier van behandelen van deze kinderen. Vaak is een conservatieve behandeling bestaand uit buikverpleging, continuous positive airway pressure (CPAP) behandeling of de plaatsing van een nasopharyngeale tube voldoende, maar soms is een chirurgische behandelwijze zoals het plaatsen van een tong-lip adhesie/glossopexie, een mandibulaire distractie of een trachostomie noodzakelijk.

Verscheidene hypothesen zijn gemaakt om de pathogenese van RS te verklaren. Voorbeelden hiervan zijn de mechanische hypothese waarbij wordt gedacht dat een ruimtelijke beperking van de groei van de mandibula in utero de oorzaak van de micro-/retrognatie is. Andere hypothesen stellen dat er een intrinsieke oorzaak is van de mandibulaire malformatie. Ook een neurologische immaturiteit zorgend voor een verminderde tongcontrole, zorgend voor bovenste luchtweg obstructie wordt als oorzaak van de problemen gezien. Echter geen van deze hypothesen zijn tot nu toe bevestigd door gedegen wetenschappelijk onderzoek. Ook verschillende genen worden beschreven als betrokken zijnde bij het ontstaan van RS, maar geen van deze genen kan het volledige RS fenotype verklaren.

Doel van het onderzoek

1. Identificeren van een of meer genen die RS veroorzaken.
2. Het begrijpen van de moleculaire en cellulaire mechanismes welke lijden tot de verscheidene manifestaties van RS.

3. Een moleculair diagnosticum vinden voor RS.

Onderzoeksopzet

Dit is een niet-therapeutische observationele studie welke wordt uitgevoerd in de polikliniek van het Academisch Medisch Centrum gedurende 1 jaar.

Inschatting van belasting en risico

Het risico van venapunctie is gelimiteerd.

Voor de deelnemers is er geen voordeel door deel te nemen aan dit onderzoek.

Mogelijk is er een voordeel patiënten die in de toekomst met RS gediagnosticeerd worden. Het kennen van de oorzaak van RS kan in de toekomst mogelijk lijden tot de adequate genetische counselling en tot een effectievere behandeling. De studie kan alleen bij minderjarige patiënten uitgevoerd worden omdat de groei van de kaak een van de parameters is die bestudeerd wordt en die niet bij volwassenen bestudeerd kan worden; en omdat de patientengroep met RS klein is, en het aantal volwassenen zeer klein is. De zeer beperkte belasting, het groepsvoordeel, en de mogelijkheid tot adequate erfelijkheidsvoorlichting rechtvaardigen naar onze mening het onderzoek bij deze minderjarige patientengroep.

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)

Groep I: Alle patiënten (leeftijd tussen 0-17jaar) met RS bekend in het AMC, Amsterdam

Groep II: de ouders van de deelnemers uit groep 1

*Patiënten en hun ouders die in staat zijn de geschreven informatie te lezen en te begrijpen

*Informed consent ondertekend

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:	07-01-2014
Aantal proefpersonen:	180
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	31-07-2013
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	20-06-2014
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	NL44491.018.13