

Studie naar de oorzaak van een ziektebeeld dat lijkt op Marfan syndroom

Gepubliceerd: 25-06-2018 Laatst bijgewerkt: 11-04-2024

Het huidige onderzoek wil proberen de oorzaak van de bindweefselaandoening in deze familie te vinden. Het onderzoek wordt mede gedaan op verzoek van de familie. De familie is zich er van bewust dat er een kans bestaat dat we de oorzaak vinden maar...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Bindweefselaandoeningen (excl. congenitaal)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON45866

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Marfan-like

Aandoening

- Bindweefselaandoeningen (excl. congenitaal)

Synoniemen aandoening

Marfan-gelijkend syndroom; een op Marfan syndroom lijkend ziektebeeld

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: exoom sequencing, functioneel onderzoek, Marfan syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Variant in een gen bij aangedane familieleden die de bindweefselverschijnselen bij hen veroorzaakt.

Secundaire uitkomstmaten

Pathogenese van de bindweefselverschijnselen binnen deze familie.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Marfan syndroom is een goed omschreven aandoening van het steunweefsel, die gepaard gaat met een veranderde lichaamsbouw, oogproblemen, vaatproblemen en een serie nevenkenmerken bijv aan huid en dura. Marfan syndroom erft over op autosomaal dominante wijze, het gen is Fibrilline type I.

Er is binnen het AMC al jaren een familie bekend waarin in 3 generaties leden zijn aangedaan met een bindweefselaandoening die zo sterk op Marfan syndroom lijkt dat de aangedane personen voldoen aan de klinische criteria om de diagnose Marfan te mogen stellen. Alleen blijkt het tot op heden niet mogelijk om een verandering te vinden in fibrilline type I, en ook niet in enig ander gen waarvan we weten dat dit kenmerken kan geven die enigszins op Marfan kunnen lijken.

Doel van het onderzoek

Het huidige onderzoek wil proberen de oorzaak van de bindweefselaandoening in deze familie te vinden. Het onderzoek wordt mede gedaan op verzoek van de familie. De familie is zich er van bewust dat er een kans bestaat dat we de oorzaak vinden maar ook een kans dat dit niet lukt gezien de grootte van de familie.

Onderzoeksopzet

We zullen van drie aangedane personen en een niet aangedaan familielid in lymfocyten DNA isoleren en hierin exoom sequencing verrichten. Daarbij zal nagegaan worden in welke genen een variant gevonden wordt die alle aangedane

familieleden hebben en die het niet aangedane familielid niet heeft. Indien te veel kandidaat genen overblijven zal bij nog eens twee niet aangedane familieleden een exoom gesequenced worden. We verwachten dat we een beperkt aantal kandidaatgenen overhouden. Omdat veel bekend is van bindweefselaandoeningen en de eiwitten die bij de vorming van binweefsel betrokken zijn, verwachten we een gefundeerde keuze te kunnen maken. Op basis daarvan zal verder functioneel onderzoek verricht worden om de causaliteit te bewijzen. Het is tevoren niet goed aan te geven waaruit dit functionele onderzoek zal bestaan.

Inschatting van belasting en risico

Van alle familieleden (aangedaan en niet aangedaan) is al DNA opgeslagen destijds toen men de hele familie onderzoek op kenmerken van Marfan syndroom. Er hoeft geen nieuwe bloedafname verricht te worden. De belasting is daarom nil. Het is tevoren niet aan te geven wat een verder functioneel onderzoek zou inhouden. Dit verdere functionele onderzoek zal waarschijnlijk bij een diermodel verricht worden. Mocht onderzoek bij een aangedaan persoon verricht moeten worden, zal dit bij de aangedane volwassen man gebeuren en niet bij het kind dat ook aan het onderzoek deelneemt.

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

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patiënten

Aangedaan door het op Marfan syndroom lijkend ziektebeeld

Instemming tot deelname aan het onderzoek

Controle

Niet aangedaan door het op Marfan syndroom lijkend ziektebeeld

Instemming tot deelname aan het onderzoek

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	12-02-2019
Aantal proefpersonen:	4
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	25-06-2018
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	NL65695.018.18