

Identificatie van nieuwe genetische afwijkingen bij telomeerziekten

Gepubliceerd: 26-07-2019 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Identificeren van nieuwe genetische defecten die telomeerziekten veroorzaken.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Hematologische aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON48269

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

GenTel

Aandoening

- Hematologische aandoeningen NEG
- Respiratoire aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

telomeerziekten, Telomeropathie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Stichtingen

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Afwijkingen, Genetics, Telomeerziekten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Nieuwe genetische oorzaak van telomeerziekten.

Secundaire uitkomstmaten

Database en lichaamsmateriaal voor toekomstig onderzoek.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Telomeerziekten bestaan uit een spectrum van aandoeningen die gekarakteriseerd worden door korte, niet goed functionerende telomeren, wat tot uiting kan komen door afwijkingen van de longen, lever en/of beenmerg. Genetische oorzaken zijn in een deel van deze ziekten gevonden. Mutaties in het TERT en TERC gen, die betrokken zijn bij het telomeer reparatie systeem, zijn het vaakst gevonden bij mensen met telomeerziekten. Echter zijn er veel families waarbij een autosomal dominante overerving van de klachten wordt gezien, maar waarbij geen genetische afwijkingen zijn gevonden.

Doel van het onderzoek

Identificeren van nieuwe genetische defecten die telomeerziekten veroorzaken.

Onderzoeksopzet

Verschillende genetische analysemethoden zoals whole exome sequencing en/of whole genome sequencing en RNA sequencing zullen worden toegepast. Er wordt gezocht naar de genetische afwijking die wel aanwezig is in de zieke personen, maar niet aanwezig is bij de niet zieke personen.

Inschatting van belasting en risico

Belasting is laag (duur onderzoek kort en venapunctie en huidbiopt zijn eenvoudige ingrepen waar geen langdurige nadelen aan zijn verbonden). Onderzoek kan veel nieuwe kennis opleveren en de mogelijk de vroegdiagnostiek verbeteren.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molenwaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molenwaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
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)

Patiënten moeten gediagnosticeerd zijn met een interstitiële longziekte en/of een hematologische aandoening en hierbij een positieve familieanamnese bezitten (minstens 1 ander familielid met een interstitiële longziekte of hematologische aandoening)

of

Patiënten moeten gediagnosticeerd zijn met een interstitiële longziekte en een hematologische aandoening zonder positieve familieanamnese, Aangedane

familieleden moeten zijn gediagnosticeerd met een interstitiële longziekte of hematologische aandoening, Niet-aangedane familieleden en partners zullen worden geïnccludeerd in de controlegroep

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënten met zeer ernstige fysieke of levensbedreigende aandoeningen

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	06-09-2019
Aantal proefpersonen:	50
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-07-2019
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NL67382.078.18