

Whole Exome & Whole Genome Sequencing Analyse om Familiare Keratoconus te onderzoeken

Gepubliceerd: 15-02-2023 Laatste bijgewerkt: 31-12-2024

Inzicht krijgen in de genetische oorzaken van familiale keratoconus.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie voorste oogkamer
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53921

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

WES-WGS-KC

Aandoening

- Structurele veranderingen, neerslag en degeneratie voorste oogkamer

Synoniemen aandoening

cornea uitstulping

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Combined Ophthalmic Research Rotterdam

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetica, Keratoconus, Whole exome sequencing, Whole genome sequencing

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Genetische varianten die de ziekte in de familie verklaren.

Secundaire uitkomstmaten

Pentacam en Corvis variabelen, vragenlijst uitkomsten,

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Keratoconus is een cornea aandoening die tot visuele stoornissen kan leiden en is de meest voorkomende indicatie voor cornea chirurgie (corneatransplantatie). Keratoconus komt voor in families, maar er is nog niet voldoende onderzoek gedaan naar de genetische achtergrond bij deze families. Dit onderzoek richt zich hierop.

Doel van het onderzoek

Inzicht krijgen in de genetische oorzaken van familiale keratoconus.

Onderzoeksopzet

Familie case control genetische studie

Inschatting van belasting en risico

nvt

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr Molewaterplein 40
Rotterdam 3015GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr Molewaterplein 40
Rotterdam 3015GD
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)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Keratoconus patiënten waarbij vermoed wordt dat de ziekte monogenetisch is, en hun gezonde en aangedane familieleden

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

niet familiale oorzaak voor keratoconus bekend

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-03-2023
Aantal proefpersonen:	0
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	15-02-2023
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	NL82389.078.22