

Supersnel erfelijkheidsonderzoek voor ernstig zieke kinderen

Gepubliceerd: 02-05-2025 Laatste bijgewerkt: 07-06-2025

Met dit onderzoek willen we onderzoeken hoe goed deze nieuwe, snelle techniek werkt, of het helpt bij het maken van medische beslissingen, en wat de ervaringen van ouders zijn met dit snelle traject

Ethische beoordeling	Positief advies
Status	Werving gestart
Type aandoening	Hart- en vaataandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON57526

Bron

Onderzoeksportaal

Verkorte titel

Supersnel erfelijkheidsonderzoek voor ernstig zieke kinderen

Aandoening

- Hart- en vaataandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Vermoedelijk genetische aandoening bij ernstig zieke kinderen

Betreft onderzoek met

Gegevens, Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Collectebussenfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

- Psychosociale interventie

Toelichting

N.a.

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

<p>We kijken naar hoe vaak een diagnose wordt gesteld, hoe lang dat duurt, wat het betekent voor de behandeling van het kind, wat het kost, en hoe ouders het traject ervaren.</p>

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

In het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis liggen jaarlijks honderden ernstig zieke kinderen op de intensive care. Veel van deze kinderen hebben een onderliggende genetische aandoening. Omdat beslissingen over behandeling vaak snel genomen moeten worden, is het belangrijk om zo snel mogelijk duidelijkheid te hebben over een mogelijke erfelijke oorzaak. Standaard erfelijkheidsonderzoek duurt vaak meerdere weken. Daarom is recent een nieuwe techniek geïntroduceerd waarmee een genetische diagnose binnen enkele dagen mogelijk is.

Doel van het onderzoek

Met dit onderzoek willen we onderzoeken hoe goed deze nieuwe, snelle techniek werkt, of het helpt bij het maken van medische beslissingen, en wat de ervaringen van ouders zijn met dit snelle traject

Onderzoeksopzet

We verzamelen gegevens van kinderen die al eerder dit snelle erfelijkheidsonderzoek hebben gehad. Daarnaast vragen we ouders om deel te nemen aan een interview over hun ervaring.

Onderzoeksproduct en/of interventie

De nieuwe techniek is een vorm van genetisch onderzoek met 'long-read sequencing' van DNA, waarbij in korte tijd een volledig overzicht van genetische veranderingen kan worden verkregen.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen medische risico's. De nadelen van deelname aan het interview voor ouders zijn de tijdsinvestering en mogelijk de emotionele belasting van de onderwerpen die besproken worden.

Contactpersonen

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam
VJM Verhoeven
PO Box 2040
Rotterdam 3000 CA
Netherlands
0629633574

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam
VJM Verhoeven
PO Box 2040
Rotterdam 3000 CA
Netherlands
0629633574

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)
Volwassenen (18-64 jaar)
Pasgeborenen
Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

(Ouders van) ernstig zieke kinderen die zijn opgenomen in het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis en bij wie ultrasnel genetisch onderzoek is verricht met behulp van Nanopore LR-GS.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Niet van toepassing

Onderzoeksopzet

Opzet

Fase onderzoek:	N.V.T.
Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Enkelvoudig
Toewijzing:	N.v.t. / één studie arm
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Anders

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	09-05-2025
Aantal proefpersonen:	50
Duur:	1 maanden (per patient)
Type:	Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Soort:	N.v.t.
--------	--------

Voornemen beschikbaar stellen Individuele Patiënten Data (IPD)

Wordt de data na het onderzoek gedeeld: Ja

Toelichting

No data will be shared. All clinical and interview data are pseudonymized and stored securely in compliance with GDPR and Erasmus MC policies. Audio recordings of interviews are transcribed, anonymized, and deleted post-transcription. Access to coded data is restricted to authorized research personnel. Data will be retained for 10 years following Erasmus MC guidelines. Due to the sensitive nature of the data, sharing with external parties is not permitted.

Ethische beoordeling

Niet beschikbaar

Datum: 07-05-2025

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: Validatie nWMO registratie door CCMO

Positief advies

Datum: 15-04-2025

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: Non WMO TC Erasmus MC

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
Onderzoeksportaal	NL-009992