

What is the effect of newborn screening on the clinical outcome of VLCADD patients

Gepubliceerd: 20-06-2017 Laatste bijgewerkt: 18-08-2022

With the introduction of very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD) in newborn screening (NBS) programs, the number of diagnosed patients has rapidly increased. Most infants are asymptomatic at time of diagnosis and remain so. The...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON25272

Bron

Nationaal Trial Register

Aandoening

Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCADD) (OMIM 201475)
In Nederland wordt dit aangeduid als VLCADD of VLCAD deficiëntie

Ondersteuning

Primaire sponsor: University Medical Center Utrecht

Overige ondersteuning: ZonMw (financial)

Metakids (financial)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Hypoglycemia

Cardiomyopathy and/ or arrhythmia

Myopathy

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD) is an autosomal recessive inherited disorder of mitochondrial long-chain fatty acid beta-oxidation. In The Netherlands, VLCADD was included in the newborn screening (NBS) panel since 2007. The aim of this study is to evaluate the effect of NBS on clinical outcome in VLCADD. Therefore, comparison will take place of genetic, biochemical, and clinical characteristics of all VLCADD patients diagnosed before NBS and by NBS that are registered in the Dutch Database Registry of Metabolic Diseases (DDRMD). Simultaneously prospective clinical evaluation of these patients will be performed by a standardized protocol in the Dutch Expertise Center for Fatty Acid Oxidation Disorders.

Doel van het onderzoek

With the introduction of very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD) in newborn screening (NBS) programs, the number of diagnosed patients has rapidly increased. Most infants are asymptomatic at time of diagnosis and remain so. The lingering question is whether this is an effect of prompt diagnosis or of diagnosing asymptomatic individuals.

Onderzoeksopzet

1-2 years

Onderzoeksproduct en/of interventie

Diagnosis by newborn screening yes/no

Contactpersonen

Publiek

Metabole Ziekten, Wilhelmina Kinderziekenhuis/ UMCU, KE 04.306.0

G. Visser
Postbus 85090

Utrecht 3508 AB
The Netherlands
0031-887555555

Wetenschappelijk

Metabole Ziekten, Wilhelmina Kinderziekenhuis/ UMCU, KE 04.306.0

G. Visser
Postbus 85090

Utrecht 3508 AB
The Netherlands
0031-887555555

Deelname eisen

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

All patient have a confirmed diagnosis based on deficient VLCAD enzymatic activity in lymphocytes and/or cultured fibroblasts and the presence of biallelic mutations in the ACADVL gene (OMIM 609575).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

No confirmed diagnosis of VLCADD (see inclusion criteria)

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Controle: N.v.t. / onbekend

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 01-01-2011
Aantal proefpersonen: 50
Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Positief advies
Datum: 20-06-2017
Soort: Eerste indiening

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
NTR-new	NL6407
NTR-old	NTR6582
Ander register	METC UMC Utrecht : 10/430 en 15/582

Resultaten