

Onderzoek naar het risico op hart en vaatziekten door middel van het bepalen van de intima-media dikte van de arteria carotis (cIMT) bij volwassen patiënten met de ziekte van Gaucher type I.

Gepubliceerd: 10-11-2006 Laatst bijgewerkt: 09-05-2024

Bepalen of het abnormale lipidenprofiel van patiënten en dragers van GD I is geassocieerd met atherosclerose en een verhoogd risico op HVZ, door middel van het meten van cIMT's.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON29706

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Intima media dikte in patiënten met de ziekte van Gaucher type I.

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal

Synoniemen aandoening

glucocerebrosidase deficiëntie, ziekte van Gaucher type I

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: cholestrol, hart en vaatziekten, intima media dikte, ziekte van Gaucher type I

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

cIMT

Secundaire uitkomstmaten

totaal cholesterol, LDL, HDL.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Gaucher type I (GD I) is de meest voorkomende lysosomale stapelingsziekte. De ziekte wordt veroorzaakt door deficientie van het enzym glucocerebrosidase. Een aanzienlijk deel van de patienten met GD I heeft lage concentraties van totaal cholesterol, LDL en HDL. Ook dragers van het GD I genotype hebben een laag HDL. Uit meerdere epidemiologische studies is gebleken dat een laag plasma HDL geassocieerd is met atherosclerose en een verhoogd risico op hart- en vaatziekten (HVZ). Een niet-invasieve biomarker voor de ernst van atherosclerose en het huidige en toekomstige risico op HVZ is de echografisch bepaalde intima media dikte van de arteria carotis (cIMT).

Om te bepalen of het abnormale lipidenprofiel van patienten en dragers van GD I is geassocieerd met atherosclerose en een verhoogd risico op HVZ, zullen cIMT's bij GD I patienten en dragers en gezonde controles, die zullen worden gematched voor leeftijd, geslacht en rookgedrag, worden gemeten.

Doel van het onderzoek

Bepalen of het abnormale lipidenprofiel van patienten en dragers van GD I is geassocieerd met atherosclerose en een verhoogd risico op HVZ, door middel van het meten van cIMT's.

Onderzoekopzet

Een cross-sectionele, observationele studie bij GD I patienten, dragers en gezonde controles. Bij elke proefpersoon zal een cIMT worden gedaan en zal

bloed worden afgenomen voor bepaling van het lipidenprofiel alsmede voor DNA- en biochemische analyse. cIMT en lipidenprofiel van patienten en dragers zal worden vergeleken met dat van gematchte controles.

Inschatting van belasting en risico

De belasting bestaat uit een enkele cIMT meting, een nuchtere bloedafname (max 39 mL), een vragenlijst en kort lichamelijk onderzoek.

Het risico bestaat uit het normale risico van een venapunctie (bloeding, hematoom, ontsteking).

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
Nederland

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)

- Volwassen (>18jaar) type I Gaucher patiënten, aangetoond d.m.v. genotypering of verlaagde glucocerbrosidase activiteit.
- Volwassen dragers van Gaucher type I, met aangetoonde hetrozygotie voor het Gaucher genotype.
- Volwassen gezonde vrijwilligers, met afwezigheid van de 4 meest voorkomende Gaucher-mutaties, en, indien er Gaucher patiënten in de familie voorkomen, afwezigheid van de in de familie voorkomende Gaucher-mutaties.
- Alle deelnemers aan het onderzoek moeten informed consent geven.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-09-2006
Aantal proefpersonen:	140
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

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	NL13350.018.06