Het vóórkomen van de ziekte van Fabry bij mannelijke patiënten met verminderde nierfunktie of eiwitverlies in de urine.

Gepubliceerd: 12-09-2006 Laatst bijgewerkt: 09-05-2024

Deze studie screent mannelijke patienten met nierfunktiestoornissen of micro- of macro-albuminurie op de aanwezigheid van de ziekte van Fabry.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON29934

Bron
ToetsingOnline

Verkorte titel
Prevalentie van Fabry bij mannelijke patienten met nierziekten

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal

Synoniemen aandoening
alpha-Galactosidase deficientie, stapelingsziekten

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Onze Lieve Vrouwe Gasthuis
Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Fabry, Prevalentie, proteinurie, renal insufficientie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het aantal patienten met de ziekte van Fabry (prevalentie).

Secundaire uitkomstmaten

Geen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Fabry is een X-gebonden deficientie van het lysosomale enzym alpha Galactosidase A (a-Gal a), en resulteert in de accumulatie van glycosphingolipiden in diverse cellen. Op de kinderleeftijd ontwikkelen mannen ernstige pijnen in handen en voeten (acroparesthesias), hypo- of anhydrosis en krijgen ze angiokeratomata op de rompen genitalieen. Later ontwikkelen ze vasculaire complicaties ten gevolge van endotheliale glycolipid accumulatie, waarvan nierfunktiestoornissen vaak leiden tot nierfunktievervangende therapie. Het klinische beeld van de ziekte is erg heterogeen. Bij vrouwelijke patienten is de ziekte zelfs nog meer variabel, waarbij er vaak sprake is van een milder beloop. Het is goed mogelijk dat deze variabiliteit in expressie van symptomen de ziekte van Fabry niet altijd als zodanig wordt herkend, hetgeen resulteert in onderdiagnose en dientengevolge een lagere inschatting van de prevalentie. De prevalentie van de ziekte van Fabry in grotere dialyse-registraties bleek respectievelijk 0,019% en 0,017%, in Europa en de VS. Deze prevalentie-cijfers gaan echter uit van de in de registratie genoteerde diagnoses, waarbij niet duidelijk is of deze correct zijn. Utsumi en collega's diagnostiseerden de ziekte van Fabry in 2 of 440 mannen (0,45%) die dialyseerden in Japan. In Nederland werden 508 mannelijke dialysise patienten gescreened, waarbij een patient de ziekte van Fabry bleek te hebben. Deze was daar al reeds mee bekend.

Momenteel zijn er nog geen screenings-studies uitgevoerd bij patienten met beginnen de nierfunktiestoornissen (dwz geen dialyse-patienten).

Doel van het onderzoek

Deze studie screent mannelijke patienten met nierfunktiestoornissen of micro-

of macro-albuminurie op de aanwezigheid van de ziekte van Fabry.

Onderzoeksopzet

Prospectief, observationeel.

Inschatting van belasting en risico

Geen.

Contactpersonen

Publiek

Onze Lieve Vrouwe Gasthuis

Oosterpark 9
1090 HM
Nederland

Wetenschappelijk

Onze Lieve Vrouwe Gasthuis

Oosterpark 9
1090 HM
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)

• Mannelijk geslacht EN
• een serum kreatinine > 100µmol/l, OF
• een berekende kreatinin-klaring <80 ml/min OF
• Proteinurie (>0,3 g/l), OF
• Microalbuminurie (>0,03 g/l).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

• Vrouwelijk geslacht.
• Reeds bekende oorzaak van nierziekten, gedocumenteerd door een reeds verricht nierbiopt, laboratorium-onderzoek of obv klinische inschatting van de behandelend arts.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Anders

Deelname

Nederland

Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-08-2006
Aantal proefpersonen:	1000
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort:	Eerste indiening

Toetsingscommissie:	MEC-U: Medical Research Ethics Committees United (Nieuwegein)

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	NL13587.067.06