

De prevalentie van vervroegde ovariele veroudering en een met fragiele X geassocieerde degeneratieve neurologische aandoening in families met een mutatie in het FMR2-gen (FRAXE).

Gepubliceerd: 23-01-2007 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Doel van het onderzoek Meer inzicht in de klinische uitingvormen van de mutatie in het FMR2 gen kunnen de erfelijkheidsvoorlichting completeren. Zo kunnen draagsters met kinderwens rekening houden met een grotere kans op POF. Ook de klinische...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30168

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FRAXE en POF, FXTAS

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Endocriene aandoeningen van de gonadale functie
- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

fragiele X syndroom, milde mentale retardatie

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: FRAXE, FXTAS (Fragiele X geassocieerd Tremor Ataxia Syndroom) POF (Premature Ovarian Failure)

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Feno-Genotypering van de FMR2-gen mutatie met concreet als eindpunten hormonaal profiel (FSH, LH, 17-beta-oestradiol), leeftijd menopauze en neurologische symptomen zoals evenwichtsproblemen, tremor, Parkinson-achtige symptomen.

Secundaire uitkomstmaten

-

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Achtergrond

In 1992 is een mutatie, een CGG-repeat expansie in het FMR2 gen ontdekt (Sutherland en Baker). Het FMR2 gen is gelegen in de Xq28 regio, vlakbij het bekende fragiele-X gen (FRAXA) in Xq27. Ook bij FRAXA is sprake van een CGG-repeat expansie. Hiervan is bekend dat deze naast mentale retardatie ook aanleiding kan geven tot vervroegde ovariële veroudering (POF) (Hundscheid 2001) en fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) (Hagerman 2004). De vraag is of de mutatie in het FMR2 gen ook aanleiding geeft tot POF, FXTAS of andere additionele gezondheidsrisico's.

Doel van het onderzoek

Doel van het onderzoek

Meer inzicht in de klinische uitingvormen van de mutatie in het FMR2 gen kunnen de erfelijkheidsvoorlichting completeren. Zo kunnen draagsters met kinderwens rekening houden met een grotere kans op POF. Ook de klinische verschijnselen van FXTAS kunnen beter onderscheiden worden van andere degeneratieve neurologische aandoeningen en de behandeling ten goede komen.

Onderzoeksopzet

Het betreft een retrospectief inventariserend/anamnestic en diagnostisch onderzoek bij dragers/draagsters van de FMR2-gen mutatie, evenals bij hun overige familieleden zonder de mutatie.

Inschatting van belasting en risico

Omschrijving en inschatting belasting en risico proefpersonen

De belasting is minimaal: een interview, lichamelijk en oriënterend neurologisch onderzoek en een venapunctie. Er zijn geen risico's voor de proefpersonen.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

postbus 9101
6500 HB Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

postbus 9101
6500 HB Nijmegen
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)

Families met cytogenetisch bewezen FMR2-gen mutatie.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

-

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: 15-04-2006

Aantal proefpersonen: 50
Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL11949.091.06