

Betrokkenheid van de nier bij chronisch progressieve externe oftalmoplegie

Gepubliceerd: 22-03-2007 Laatste bijgewerkt: 08-05-2024

Doel van dit onderzoek is om de volgende 3 vragen te beantwoorden: 1. Is bij CPEO de detectiekans van een pathogene mutatie in urinesediment of bloed net zo hoog als bij het (veel invasievere) spierbiopt? 2. Wat is de prevalentie van...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30688

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Nierbetrokkenheid bij CPEO

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen
- Nieraandoeningen (excl. nefropathieën)

Synoniemen aandoening

chronisch progressieve externe oftalmoplegie, Kearns-Sayre syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: chronisch progressieve externe oftalmoplegie, mitochondrien, nier, nierfalen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De prevalentie van nierfunctiestoornissen bij CPEO patienten

Secundaire uitkomstmaten

De prevalentie van polyneuropathie bij CPEO en de correlatie hiervan met
nierfunctiestoornissen

Percentage heteroplasmie in bloed en urine sediment

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Chronisch Progressieve Externe Oftalmoplegie (CPEO) is een zeldzame aandoening, met als voornaamste kenmerk een langzaam progressieve zwakte van de oogspieren. CPEO is een mitochondriële ziekte, wat inhoudt dat de verschijnselen het gevolg zijn van een verstoring van de intracellulaire energievoorziening.

Mitochondriën hebben een eigen stukje DNA en bij het merendeel van de CPEO patienten wordt een mutatie in dit mitochondrieel DNA (mtDNA) gevonden. Bij mitochondriële ziekten komt zowel gemuteerd als normaal mtDNA binnen één cel voor. Dit principe wordt heteroplasmie genoemd; een hoger percentage heteroplasmie betekent relatief meer gemuteerd mtDNA en ernstigere ziekteverschijnselen. Het percentage heteroplasmie (en daarmee samenhangende de kans op detect van een mutatie) is vaak in skeletspierweefsel het hoogst. Skeletspierweefsel wordt doorgaans verkregen via een naaldbiopsie.

Mitochondrien zijn aanwezig in alle cellen en dientengevolge is er bij CPEO ook vaak betrokkenheid van andere orgaansystemen met een hoge energiebehoefte, zoals skeletspieren, hersenen, perifere zenuwen of het hart. Ook nieren hebben een hoge energiebehoefte en er zijn meerdere casuïstieke medelingen bekend van nierfunctiestoornissen bij diverse mitochondriële aandoeningen, waaronder CPEO. Hoe vaak nierfunctiestoornissen voorkomen bij CPEO is niet eerder onderzocht.

Bij CPEO patiënten komt polyneuropathie vaak voor. Dit wordt doorgaans geweten aan de directe effecten van mitochondriële dysfunctie op de perifere zenuwen. Echter, polyneuropathie zou ook het gevolg kunnen zijn van langdurige nierfunctiestoornissen.

Doel van het onderzoek

Doel van dit onderzoek is om de volgende 3 vragen te beantwoorden:

1. Is bij CPEO de detectiekans van een pathogene mutatie in urinesediment of bloed net zo hoog als bij het (veel invasievere) spierbiopt?
2. Wat is de prevalentie van nierfunctiestoornissen bij CPEO ?
3. Is er een correlatie tussen het voorkomen van polyneuropathie en het bestaan van nierfunctiestoornissen bij CPEO?

Onderzoeksopzet

Alle 40 patiënten, die op de afdeling neurologie van het UMC St. Radboud volgens de klinische criteria gediagnosticeerd zijn met CPEO, worden telefonisch benaderd voor deelname. Indien de patient toestemming geeft voor deelname, stuurt de onderzoeker een potje op voor verzamelen van ochtendurine. Verder zal de onderzoeker bij de patient langsgaan voor:

- afnemen van anamnese over het gebruik van nierfunctiebeïnvloedende medicatie en het voorkomen van nierziekten binnen de familie.
- bloed af nemen via venapunctie
- bloeddrukmeting
- vibratiezin meting en achillespeesreflex

Inschatting van belasting en risico

De enige significante belasting voor de patient in deze studie is de venapunctie. Bijwerkingen hiervan zijn hoogst onwaarschijnlijk. Genetisch onderzoek van bloed en urinesediment wordt alleen uitgevoerd bij patiënten, bij wie al een genetische diagnose gesteld is via het spierbiopt.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 4
6500HB Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 4
6500HB 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)

CPEO volgens de klinische criteria

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-03-2007

Aantal proefpersonen: 40

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

CCMO

ID

NL15532.091.07