

De ziekte van Fabry en dunne vezel neuropathie

Gepubliceerd: 27-02-2007 Laatste bijgewerkt: 08-05-2024

Het doel is inzicht te verkrijgen in de pathofysiologie van dunne vezel neuropathie in Fabry patiënten. Dit inzicht proberen we te verkrijgen door: 1. de resultaten van het QST protocol, de huidbiopten en de autonome functietesten te beschrijven; 2....

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-OMON31065

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

De ziekte van Fabry en dunne vezel neuropathie

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Perifere neuropathieën

Synoniemen aandoening

pijnlijke neuropathie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Fonds lysosomale stapelingsziekten IAM12005

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Dunne vezel neuropathie, Pathofysiologie, Ziekte van Fabry

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het resultaat van het QST-protocol wordt uitgedrukt in Z-score QST profielen.

Huidbiopten worden uitgedrukt in intra-epidermale zenuwvezel dichtheden. Een dichtheid die kleiner is dan de 5de percentiel van de normaalwaarden wordt als afwijkend beschouwd. Autonome functie wordt uitgedrukt als veranderingen in hartslag en bloeddruk na opstaan, diep in- en uitademen en persen. Deze waarden worden vergeleken met bekende normaalwaarden per leeftijdscategorie.

Secundaire uitkomstmaten

Geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Dunne vezel neuropathie, een axonale sensibele polyneuropathie waarbij de ongemyleiniseerde (C) en dunne gemyeliniseerde (A*) zenuwvezels zijn aangedaan, is een van de belangrijkste verschijnselen van de ziekte van Fabry. Op dit moment is de pathofysiologie van deze dunne vezel neuropathie nog onopgehelderd. Door Fabry patienten in verschillende leeftijdsgroepen te onderzoeken met behulp van vragenlijsten, quantitative sensory testing (QST), huidbiopten en autonome functietesten, hopen we meer inzicht te krijgen in de opeenvolgende stappen in het ontstaan van dunne vezel neuropathie in deze patientengroep.

Doel van het onderzoek

Het doel is inzicht te verkrijgen in de pathofysiologie van dunne vezel neuropathie in Fabry patienten.

Dit inzicht proberen we te verkrijgen door:

1. de resultaten van het QST protocol, de huidbiopten en de autonome

functietesten te beschrijven;

2. te zoeken naar associaties tussen de resultaten van het QST protocol, de huidbipten en de autonome functietesten, gestratificeerd naar leeftijdscategorie en verschillende maten van ziekte-ernst, te weten nierfunctie, gewicht van de linkerventrikel en manifestaties in het centrale zenuwstelsel.

Onderzoeksopzet

Cross-sectionele cohort studie

Inschatting van belasting en risico

Proefpersonen worden gevraagd vragenlijsten in te vullen en een lichamelijk onderzoek, het QST protocol, een huidbipt en autonome functietesten te ondergaan. Het QST protocol en de autonome functietesten duren ieder 60 minuten, maar zijn verder niet schadelijk. Het huidbipt is kortdurend pijnlijk, maar zonder risico's.

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

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. Leeftijd 12 jaar of ouder
2. Bewezen ziekte van Fabry, ofwel d.m.v. enzymactiviteit (mannen), ofwel d.m.v. DNA-analyse (vrouwen)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. Pre-existente veneuze insufficiëntie, aangetoond d.m.v. een echo doppler of aannemelijk omdat de patient in het verleden een ulcus cruris heeft doorgemaakt

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: 60
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	NL16407.018.07