

Fenotypering van X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD) bij vrouwen: een cohort onderzoek

Gepubliceerd: 17-07-2007 Laatste bijgewerkt: 08-05-2024

1. Welk deel van de X-ALD draagsters heeft klachten en verschijnselen en waaruit bestaan deze (bij neurologisch en aanvullend onderzoek)? 2. Op welke leeftijd zijn de klachten en verschijnselen ontstaan en hoe is de progressie hiervan? 3. Zijn er...

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-OMON31235

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Fenotypering van X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD) bij vrouwen

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Ruggermerg- en zenuw wortelaandoeningen

Synoniemen aandoening

X-gebonden adrenoleukodystrofie, ziekte van Schilder

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: adrenoleukodystrofie, draagster, heterozygoot, X-ALD

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Afwijkingen bij anamnese en neurologisch onderzoek
2. Score op SF-36 en ALDS
3. Electrofysiologisch onderzoek (EMG, SSEP, BAEP)

Secundaire uitkomstmaten

1. Biochemische parameters (plasma C26:0, ALDP expressie in fibroblasten)
2. X-chromosoom inactivatie

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

X-gebonden adrenoleukodystrofie is een stofwisselingsziekte die gekenmerkt wordt door een gestoorde peroxisomale beta-oxidatie van zeer langketen vetzuren (> C22:0), die stapelen in plasma en weefsels van patienten. Voor mannen met X-ALD zijn de klinische verschijnselen de laatste decennia goed gekarakteriseerd. Lange tijd is aangenomen dat draagsters van X-ALD geen klachten zouden ontwikkelen. Inmiddels is duidelijk dat dit niet het geval is. Hoeveel vrouwen klachten ontwikkelen en wat deze klachten zijn is echter niet systematisch onderzocht.

Doel van het onderzoek

1. Welk deel van de X-ALD draagsters heeft klachten en verschijnselen en waaruit bestaan deze (bij neurologisch en aanvullend onderzoek)?
2. Op welke leeftijd zijn de klachten en verschijnselen ontstaan en hoe is de progressie hiervan?
3. Zijn er verschillen in biochemische (C26:0 in plasma, ALDP expressie) of genetische (X-chromosoom inactivatie) tussen symptomatische en niet-symptomatische draagsters?

Onderzoeksopzet

Observationeel cohort onderzoek

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers bezoeken eenmaal voor een dagdeel het AMC in Amsterdam voor anamnese/lichamelijk onderzoek, bloedafname/huidbiopt en electrofysiologisch onderzoek). Voorafgaand aan het onderzoek moeten 2 vragenlijsten (SF-36, ALDS) worden ingevuld (tijd nodig voor invullen < 30 minuten).

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1100DD Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1100DD 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)

- Leeftijd > 18 jaar
- Draagster X-ALD (bewezen middels ABCD1 gen mutatie analyse of obligate draagster o.b.v. familieanamnese)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Leeftijd < 18 jaar
- Niet in staat naar ziekenhuis te reizen of de voor het onderzoek noodzakelijke handelingen uit te voeren (vragenlijsten, etc)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-05-2007

Aantal proefpersonen: 40

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

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	NL17119.018.07