

Cognitieve dysfuncties en risico op de ontwikkeling van ernstige psychopathologie: inzicht vanuit sekse chromosomale aandoeningen

Gepubliceerd: 02-04-2009 Laatste bijgewerkt: 05-05-2024

Het beantwoorden van de volgende vragen: 1. In welke mate zijn de soort en ernst van sociale beperkingen vergelijkbaar of verschillend voor kinderen met Klinefelter syndroom, Turner syndroom en autisme spectrum aandoening? 2. Welke cognitieve...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON32524

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Ontwikkelingsrisico's bij sekse chromosomale aandoeningen

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

sekse chromosomale aandoening, sekse chromosomale aneuploidie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universiteit Leiden

Overige ondersteuning: NWO VENI-subsidie

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: autisme, cognitie, mri, sekse chromosomale aandoeningen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Cognitieve dysfuncties in relatie tot sociaal dysfunctioneren,
groepsverschillen in BOLD (blood oxygen level dependent) respons en FA
(fractional Anisotropy) in de MRI scanner, niveaus van testosteron gemeten in
speeksel

Secundaire uitkomstmaten

aantal ongewenste voorvallen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Sociale vaardigheden zijn cruciaal voor het adaptief kunnen omgaan met een toenemende complexiteit van de sociale omgeving tijdens de ontwikkeling. Het belang van sociaal cognitieve vaardigheden voor het flexibel kunnen afstemmen op de sociale omgeving en de ernstige effecten die verstoorde ontwikkeling van deze vaardigheden kan hebben op mentale gezondheid, hebben aangezet tot een zoektocht naar genetische, neurobiologische en cognitieve factoren die een rol spelen in verstoorde sociale adaptatie. Vooralsnog komt kennis over deze mechanismen bijna uitsluitend uit onderzoek naar autisme. Echter, deze bevindingen zijn waarschijnlijk niet generaliseerbaar naar de gehele populatie kinderen met beperkingen in het sociale contact. Om meer inzicht te krijgen in de mogelijk verschillende onderliggende cognitieve en neurale mechanismen, zullen in deze studie sekse chromosomale aandoeningen bestudeerd worden die geassocieerd worden met sociaal dysfunctioneren.

Doel van het onderzoek

Het beantwoorden van de volgende vragen:

1. In welke mate zijn de soort en ernst van sociale beperkingen vergelijkbaar

of verschillend voor kinderen met Klinefelter syndroom, Turner syndroom en autisme spectrum aandoening?

2. Welke cognitieve dysfuncties zijn het sterkst gerelateerd aan sociale beperkingen in deze verschillende klinische groepen?

3. In welke mate zijn de verschillende neurale circuits die betrokken zijn bij het verwerken van sociale prikkels aangedaan bij kinderen met het Klinefelter syndroom en zijn deze patronen van breinorganisatie vergelijkbaar of verschillend van kinderen uit het autisme spectrum?

Onderzoeksopzet

observationeel onderzoek, case-control onderzoek

Inschatting van belasting en risico

De belasting en risico's in dit onderzoek zijn minimaal. De tijdsbelasting is in totaal 4.5 uur (verdeeld over 3 bezoeken) voor kinderen uit de algemene populatie en 6.5 uur (verdeeld over 3 bezoeken). De onderzoekers hebben ervaring en expertise in het werken met kinderen. Onze ervaring is dat kinderen het leuk vinden om computer-'spelletjes' te spelen. Als het gaat om eyetracking zullen de kinderen niet merken dat hun oogbewegingen geregistreerd worden: er zit geen apparatuur aan hen vast en ze zitten achter de monitor zoals achter elke andere monitor. Ook het verzamelen van speeksel is minimaal belastend, de kinderen worden gevraagd in een buisje te spugen (3 tot 6 ml). Onze ervaring is dat ouders enthousiast zijn in het rapporteren over de ontwikkeling van hun kind en het interessant vinden om terugkoppeling te krijgen over de resultaten van het onderzoek. Er wordt in deze studie geen diagnostisch onderzoek gedaan. Mochten ouders wel behoefte hebben aan diagnostisch onderzoek (psychologisch, medisch) dan worden ze doorverwezen naar klinisch specialisten. Als het gaat om MRI onderzoek, dan geven lopende LIBC onderzoeken waarin kinderen aan MRI onderzoek meedoen ons het vertrouwen dat de kinderen geen problemen ervaren bij dit deel van het onderzoek. Deelnemers worden volgens standaard procedures grondig gescreend voor deelname aan het MRI onderzoek, hierdoor zijn de risico's verwaarloosbaar. Ook al worden de MRI scans niet diagnostisch beoordeeld, de procedure in geval van onverwachte bevindingen zal worden uitgelegd aan deelnemers, zowel mondeling als schriftelijk. De potentiële voordelen en mogelijk te behalen resultaten van dit onderzoek (zie C4) wegen substantieel op tegen de belasting en risico's.

Contactpersonen

Publiek

Universiteit Leiden

Wassenaarseweg 52
2333 AK Leiden
NL

Wetenschappelijk

Universiteit Leiden

Wassenaarseweg 52
2333 AK Leiden
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Algemene inclusiecriteria zijn leeftijd tussen 4 en 12 jaar (voor de MRI studie leeftijd tussen 9 en 12 jaar), vrijwillige deelname, Nederlands sprekend en getekend informed consent van de ouders. Specifieke inclusiecriteria voor de vier groepen zijn als volgt:;Klinefelter syndroom: gediagnosticeerd met (niet-mozaiek) Klinefelter syndroom gebaseerd op de aanwezigheid van het 47,XXY chromosomaal patroon zoals aangetoonds met karyotypering. Turner syndroom: gediagnosticeerd met (niet-mozaiek) Turner syndroom gebaseerd op de aanwezigheid van het 45,XO chromosomaal patroon zoals aangetoonds met karyotypering. Autisme spectrum aandoening: een klinische diagnose binnen het autisme spectrum gebaseerd op de DSM-IV of IDC-10 criteria. Algemene populatie: n.v.t.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Klinische groepen:

- verleden van hersentrauma of neurologische aandoening
- contraindicaties voor MRI (alleen deel 2 studie)

Nier-klinische groepen:

- gebruik van psychofarmaca
- verleden van psychiatrische aandoening, endocrinologische aandoening, hersentrauma of neurologische aandoening
- contraindicaties voor MRI (alleen voor deel 2 studie)
- premature geboorte

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 20-04-2009

Aantal proefpersonen: 200

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 02-04-2009

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL25924.058.08