

Cognitie in klassieke galactosemie: Wat gebeurt er met het ontwikkelende brein?

Gepubliceerd: 17-07-2009 Laatste bijgewerkt: 15-05-2024

Het doel van deze studie is om nader toe te lichten welke aspecten van spraak specifiek gestoord zijn in kinderen en adolescenten met klassieke galactosemie en om een profiel te schetsen van de algemene cognitieve vermogens van deze patienten.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Aangeboren metabolismestoornissen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON32979

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Cognitie en het ontwikkelende brein in galactosemie

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

Klassieke galactosemie; erfelijke stofwisselingsziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Ziekenhuis

Overige ondersteuning: Galactosemie Onderzoek Fonds (GOF)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Cognitie, Erfelijke metabole ziekten, ERP, Klassieke galactosemie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire variabelen zijn 1) de prestatie op de spraakgerelateerde gedragsparadigma's (vier paradigma's, elk met de nadruk op één aspect van spraakverwerking of -productie) en; 2) de 'event-related potentials' (ERPs) geëxtraheerd uit de EEG opgenomen tijdens de gedragsmatige taken.

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire variabele is de prestatie op de neuropsychologische testbatterij (i.e. een samenstelling van tests met de nadruk op de belangrijkste cognitieve domeinen: geheugen, aandacht, spraak en taal, visuo-motorische vaardigheden).

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Klassieke galactosemie is een erfelijke stoornis veroorzaakt door het onvermogen van het lichaam om galactose af te breken, een suiker dat voornamelijk voorkomt in melk. Een galactose-beperkt dieet (soja-dieet) is de basis van de behandeling. Deze behandeling, echter, voorkomt niet de totstandkoming van lange termijn complicaties. Eén van deze lange termijn complicaties is gerelateerd aan cognitie. Gereduceerde intelligentie quotiënt (IQ) scores worden frequent gerapporteerd, evenals problemen met spraak en taal. In feite, negentig procent van de kinderen met klassieke galactosemie heeft spraakproblemen, meestal gediagnosticeerd als "Childhood Apraxia of Speech" (CAS) (i.e. een stoornis van de motorische programmering van de spieren nodig voor spraak). Echter, momenteel wordt CAS over-gediagnosticeerd. Dit betekent dat er patiënten zijn die een behandeling ontvangen voor CAS, terwijl andere spraakstoornissen over het hoofd worden gezien, resulterend in een suboptimale behandeling. Onze preliminaire data suggereren dat syntaxis (i.e. grammatica en zinsbouw) in het bijzonder aangedaan is in deze kinderen. De innovatieve benadering in deze studie, waarin de verschillende niveaus van spraak (e.g. semantiek en syntaxis) worden bestudeerd in combinatie met gedragsgerelateerde data en gelijktijdige meting van hersenactiviteit, heeft als doel nader toe te lichten welke niveaus van spraak specifiek gestoord zijn in deze kinderen. Dit is noodzakelijk om succesvollere behandelingsstrategieën

te ontwerpen met een betere uitkomst.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om nader toe te lichten welke aspecten van spraak specifiek gestoord zijn in kinderen en adolescenten met klassieke galactosemie en om een profiel te schetsen van de algemene cognitieve vermogens van deze patienten.

Onderzoeksopzet

De opzet is een observationeel 'case-control design' bestaande uit een neuropsychologisch onderzoek en een gedragsmatig paradigma met simultane electro-encefalografische (EEG) opnames van de hersenactiviteit.

Inschatting van belasting en risico

De proefpersoon zal gevraagd worden om twee maal naar het Maastricht University Medical Centre te komen (i.e. elk bezoek zal bij benadering twee uur duren). Er wordt van hen verwacht dat ze verscheidene neuropsychologische taken zullen uitvoeren en dat ze zullen deelnemen in een EEG opname. De EEG opname kan ervaren worden als hoogstens licht onaangenaam, ook al worden er geen aversieve reacties verwacht.

Deze studie zal worden uitgevoerd met minderjarigen als proefpersonen, in plaats van volwassen proefpersonen [zie ook sectie D8]. Het doel van deze studie is namelijk om meer informatie te verkrijgen over de cognitieve vermogens van een groep jonge patienten met klassieke galactosemie. Het bestuderen van de ontwikkeling van deze functies is hierin een belangrijk en onmisbaar onderdeel. Een adequate beschrijving van de ontwikkeling van cognitieve functies is noodzakelijk voor meerdere redenen. Ten eerste is er een debat gaande betreffende de vraag of intellectuele capaciteiten regresseren met leeftijd. Door het breder aan te pakken en naast intellectuele capaciteiten ook allerlei andere cognitieve functies te bestuderen, kunnen we een significante bijdrage leveren aan de oplossing van dit vraagstuk. Ten tweede ontvangen veel, dan wel vrijwel alle, kinderen en adolescenten met galactosemie therapie dan wel speciaal onderwijs vanwege hun cognitieve problemen. Een karakterisering van deze problemen en bovendien van de ontwikkeling van deze problemen is daarom onmisbaar en zal bijdragen aan een (meer) optimale behandeling. Ten slotte is het natuurlijk ook essentieel om te vermelden dat kinderen en adolescenten nog de mogelijkheid hebben om behandeld te worden voor hun specifieke problemen, aangezien juist veel functies nog in ontwikkeling zijn. De behandelingen die de patienten mogelijk nog ontvangen in de toekomst kunnen dan ook beter op maat gemaakt zijn voor hun specifieke problemen.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Ziekenhuis

Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Ziekenhuis

Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Een diagnose van klassieke galactosemia, vastgesteld door GALT enzymactiviteit-bepaling of GALT-gen mutatie-analyse (informatie zal verkregen worden van de behandelend arts)
Leeftijd tussen de 10 en 18 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Elke andere stoornis of ziekte die het cognitief functioneren zou kunnen beïnvloeden onafhankelijk van klassieke galactosemie (een uitzondering wordt gemaakt voor een diagnose van 'Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder' (ADHD), omdat deze stoornis frequent voorkomt in deze groep)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	13-01-2010
Aantal proefpersonen:	52
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	17-07-2009
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

ID: 22209

Bron: NTR

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL27398.068.09
OMON	NL-OMON22209