

Op zoek naar schildklierhormoon receptor alpha-1 mutaties bij adolescenten met vertraagde puberteit

Gepubliceerd: 30-11-2009 Laatst bijgewerkt: 04-05-2024

Identificeren van TR alpha-1 mutaties bij adolescenten met een vertraagde puberteit.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Schildklieraandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON33241

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

TR alpha-1 mutaties bij adolescenten met vertraagde puberteit

Aandoening

- Schildklieraandoeningen

Synoniemen aandoening

constitutionele trage rijping, vertraagde puberteit

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: schildklierhormoon receptor alpha-1, vertraagde puberteit

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

TR-alpha 1 mutaties

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De schildklierhormoon receptor (= thyroid hormone receptor = TR) alpha and beta zijn kernreceptoren. Verschillende mutaties in TR-beta zijn beschreven leidend tot een klinisch beeld van schildklierhormoonresistentie. Er zijn echter geen patiënten met TR alpha-1 mutaties bekend. Recent is er wel een fenotype van muizen met TR alpha-1 mutaties beschreven. Deze muizen waren biochemisch euthyreoot maar hadden een ernstig vertraagde ontwikkeling wat zich herstelde op volwassen leeftijd.

Dit onderzoek heeft als doel het opsporen van TR alpha-1 mutaties in patiënten met biochemische euthyreoidie en een fenotype overeenkomend met dat van de muis met een TR alpha-1 mutatie. Hiervoor zullen wij patiënten met een vertraagde puberteit zonder onderliggende oorzaak opsporen. Aangezien deze patiënten aanvankelijk een vertraagde rijping doormaken maar dit op volwassen leeftijd weer inhalen, zouden zij goede kandidaten zijn voor het hebben van een TR alpha 1 mutatie.

Doel van het onderzoek

Identificeren van TR alpha-1 mutaties bij adolescenten met een vertraagde puberteit.

Onderzoeksopzet

Patiënten met in het verleden een diagnose van vertraagde puberteit zullen gevraagd worden eenmalig de polikliniek kinderendocrinologie van het Emma Kinderziekenhuis AMC te bezoeken. Het bezoek zal bestaan uit een korte (gestructureerde) interview en een veneuze bloedafname. Het bloed zal onderzocht worden op schildklierfunctie en mogelijke TR alpha-1 mutaties.

Inschatting van belasting en risico

Het onderzoek zou kunnen leiden tot kennis van een oorzaak van vertraagde puberteit. De belasting voor de patienten is minimaal en bestaat uit een eenmalig bezoek aan het ziekenhuis, het beantwoorden van een vragenlijst en een venapunctie.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Postbus 22660
1100 DD Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Postbus 22660
1100 DD 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)

Diagnose vertraagde puberteitsontwikkeling of constitutionele vertraagde rijping

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Permanente vormen van hypogonadotrope hypogonadisme
Hypergonadotroop hypogonadisme
Leeftijd < 18 jaar

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: 01-10-2009

Aantal proefpersonen: 40

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	NL29106.018.09