

Een systematische metabole evaluatie van de voedingstoestand bij Rett syndroom in Nederlandse Rett meisjes met een bekend cardiorespiratoir fenotype.

Gepubliceerd: 11-03-2009 Laatst bijgewerkt: 06-05-2024

Het doel van het onderzoek is om de voedingsstatus van personen met het Rett syndroom zorgvuldig in kaart te brengen, waarbij de consequenties van de respiratoire alkalose danwel acidose op de metabole processen, als mogelijke oorzaak voor de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON34012

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Metabole evaluatie van de voedingstoestand bij Rett syndroom.

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Rett syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Metabool, Rett syndroom, Voedingstoestand

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Allereerst zal ter objectivering van de voedingstoestand een voedingsanamnese en een meting van de lichaamssamenstelling worden verricht.

Verder zal zowel bloed- als urineonderzoek worden verricht om de consequenties van het veranderde koolstofdioxide metabolisme bij Rett syndroom te onderzoeken. Hierbij zal biochemische screening van metabolieten betreffende verschillende pathways en metabolieten aangaande een mogelijk verminderde metabole functie plaatsvinden (voor een uitgebreide onderbouwing van de verschillende onderzoeken verwijs ik u naar pagina 21 en 22 in het protocol).

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De meerderheid van de meisjes met het Rett syndroom lijden ondanks hun goede eetlust aan een milde tot soms ernstige mate van ondervoeding. In het verleden is al onderzoek naar de voedingsproblematiek bij het Rett syndroom verricht, echter het onderliggende mechanisme voor de slechte voedingstoestand is nog onduidelijk.

Vanwege immaturiteit van de hersenstam, komen ademhalingsproblemen voor bij Rett syndroom. Onze hypothese is dan ook dat de chronische respiratoire acidose of alkalose aangaande deze ademhalingsstoornissen een verstoring van het metabole evenwicht veroorzaken met belangrijke voedingsconsequenties. Verder metabool onderzoek is dan ook gewenst en zal in dit onderzoek worden verricht door middel van bloed- en urineonderzoek.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is om de voedingsstatus van personen met het Rett syndroom zorgvuldig in kaart te brengen, waarbij de consequenties van de respiratoire alkalose danwel acidose op de metabole processen, als mogelijke oorzaak voor de slechte voedingstoestand, wordt onderzocht.

De volgende onderzoeksvragen zijn hieromtrent van belang zijn:

Wat is de voedingsstatus van de Rett meisjes?

Is er sprake van metabole afwijkingen welke veroorzaakt worden door de chronische respiratoire acidose danwel alkalose, welke een verklaring kunnen zijn voor de slechte voedingstoestand?

Beter inzicht in de voedingstoestand bij personen met het Rett syndroom is erg belangrijk voor het bieden van een goed voedingsbeleid. Hierbij is aandacht voor een zo optimaal mogelijke voeding en het bewaken van de voedingstoestand van groot belang. Hierdoor zal de voedingstoestand bij personen met het Rett syndroom verbeteren, van belang voor de gezondheid en het welzijn van deze mensen en hun familie.

Onderzoeksopzet

Observationele pilot studie.

Inschatting van belasting en risico

Er wordt een reguliere bloedafname verricht, waarbij 13 ml extra bloed voor het onderzoek zal worden afgenomen. De bloedafname wordt door dr. E.E.J. Smeets verricht in aanwezigheid van iemand die de persoon met Rett syndroom kent. De personen met Rett syndroom zijn ernstig verstandelijk gehandicapt en dus wilsonbekwaam. De studie is groepsgebonden, de enige mogelijkheid om meer kennis over het Rett syndroom te verwerven is door gebruik te maken van deze groep mensen zelf. Het risico van de studie omvat alleen het risico van een bloedafname, welke verwaarloosbaar is en slechts een aanvulling is op een reguliere bloedafname. De belasting van deelname aan de studie is hiermee minimaal. Belasting van de ouders betreft de tijdsinvestering van 45 minuten voor het invullen van het voedingsdagboek en het interview.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Nederland

Wetenschappelijk

Academisch Ziekenhuis Maastricht

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)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Klinische diagnose Rett syndroom volgens de diagnostische criteria (Hagberg et al, 2002)
MECP2-mutatie
Complete neurofysiologische work-up

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Mannelijk geslacht

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: 20-05-2009

Aantal proefpersonen: 12

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 11-03-2009

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.

5 - Een systematische metabole evaluatie van de voedingstoestand bij Rett syndroom i ... 3-05-2025

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
Ander register	00786071
CCMO	NL25356.068.08