

Metabole evaluatie van de voedingstoestand bij Rett syndroom: creatine metabolisme.

Gepubliceerd: 12-08-2010 Laatst bijgewerkt: 30-04-2024

Het doel van het onderzoek is het bevestigen van eerdere bevindingen en de functionaliteit van de creatine transporter van personen met het Rett syndroom zorgvuldig in kaart te brengen, waarbij mutatieanalyse van het SLC6A8 gen zal plaatsvinden als...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON34479

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: Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Creatine, Metabool, Rett syndroom, Voedingstoestand

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Er zal bloed- als urineonderzoek worden verricht om de eerder gevonden creatine afwijkingen te bevestigen. Daarnaast zal het bloed ook gebruikt worden voor DNA-onderzoek van het SLC6A8 gen. Voor nader onderzoek van de creatine transporter, is een huidbiopt noodzakelijk.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Personen met het Rett syndroom lijden ondanks hun goede eetlust vaak aan een milde tot ernstige mate van ondervoeding. In het verleden is al onderzoek naar de voedingsproblematiek bij het Rett syndroom verricht, maar het onderliggende mechanisme van de slechte voedingstoestand is nog onduidelijk. Ondanks dat voedingsproblemen waarschijnlijk een rol spelen, wordt er ook gedacht aan andere mogelijke oorzaken zoals metabole veranderingen. Afgelopen jaar is dan ook een metabool onderzoek uitgevoerd (NL25356.068.08). Hierbij werd bij de helft van de onderzochte meisjes een verhoogd creatine in plasma en urine waargenomen. Verder onderzoek is dan ook gewenst en zal in deze studie worden verricht door middel van een huidbiopt, bloed- en urineonderzoek.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is het bevestigen van eerdere bevindingen en de functionaliteit van de creatine transporter van personen met het Rett syndroom zorgvuldig in kaart te brengen, waarbij mutatieanalyse van het SLC6A8 gen zal plaatsvinden als mogelijke oorzaak van een transporterdefect.

De volgende onderzoeksvragen zijn hieromtrent van belang zijn:
Kunnen eerdere bevindingen worden bevestigd?

Is er sprake van een dysfunctie van de creatine transporter?
Is er sprake van een mutatie in het SLC6A8 gen?

Onderzoeksopzet

Observationele studie.

Inschatting van belasting en risico

De enige risico's verbonden aan deze studie omvatten de risico's van een bloedafname en afnemen van een huidbiopt. Het betreft een reguliere bloedafname, waarbij 6 ml extra bloed wordt afgenomen voor het onderzoek. Het huidbiopt wordt tijdens onder locale verdoving m.b.v. een Emla-pleister afgenomen, zodat ze hier zo min mogelijk last van ondervindt. De bezwaren en belasting van het onderzoek zijn minimaal voor de persoon met Rett syndroom.

Contactpersonen

Publiek

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
Nederland

Wetenschappelijk

Medisch Universitair 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

Deelnemer voorafgaand onderzoek (NL25356.068.08)

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: 06-09-2010

Aantal proefpersonen: 13

Type:

Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum:

12-08-2010

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

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register

CCMO

ID

NL32481.068.10