

Geavanceerde beeldvorming van de lever bij de ziekte van Gaucher: een proefstudie

Gepubliceerd: 04-03-2010 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Het bepalen van de toepasbaarheid van verschillende MRI technieken en FibroScan voor het identificeren en vervolgen van patiënten met de ziekte van Gaucher die een verhoogd risico hebben op het ontwikkelen van levercomplicaties.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON34763

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Beeldvorming van de lever bij de ziekte van Gaucher

Aandoening

- Endocriene aandoeningen, congenitaal
- Lever- en galwegaandoeningen

Synoniemen aandoening

lysosomale stapelingsziekte, Ziekte van Gaucher

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Fibroscan, Lever, Magnetic Resonance Imaging, Ziekte van Gaucher

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De verschillen tussen patiënten met de ziekte van Gaucher met hoog risico profiel versus normaal risico profiel en de verschillen tussen patiënten met de ziekte van Gaucher versus gezonde vrijwilligers wat betreft:

- * Elasticiteitsmetingen van de lever met MR Elastografie en FibroScan
- * Ijzer accumulatie in de lever, gemeten met MRI en biochemie

Secundaire uitkomstmaten

De verschillen tussen patiënten met de ziekte van Gaucher met hoog risico profiel versus normaal risico profiel en de verschillen tussen patiënten met de ziekte van Gaucher versus gezonde vrijwilligers wat betreft:

Het spectrum van glucosylceramide in de lever met MR Spectroscopie

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Gaucher is een zeldzame lysosomale stapelingsziekte. De deficiëntie aan glucocerebrosidase leidt tot de opstapeling van glucocerebroside of *gaucheromen* in het lichaam. Mensen met de ziekte van Gaucher hebben meestal ook een hoog gehalte aan ijzer in het lichaam. Onder de lange termijn complicaties van de ziekte vallen een verhoogd risico op het ontwikkelen in de lever van fibrose, cirrose en levercelkanker (hepatocellulair carcinoom; HCC). Wat de onderliggende mechanismen zijn die hiertoe leiden is grotendeels onopgehelderd. Onze hypothese is dat ijzerstapeling en/of de stapeling van glucocerebroside zorgen voor de ontwikkeling van fibrose en cirrose in de lever en dat daardoor de verhoogde kans op het ontwikkelen van HCC verklaard wordt. Door het ontbreken van geschikte diagnostische methoden is dit niet eerder onderzocht. Nieuwe beeldvormende technieken, beschikbaar in het

AMC, zouden van waarde kunnen zijn bij het vroeg detecteren en vervolgen van deze complicaties. MR Elastografie en FibroScan zijn methoden waarmee leverfibrose kan worden gedetecteerd doormiddel van het meten van de elasticiteit van de lever. Ook is er een methode beschikbaar waarmee met behulp van MRI de hoeveelheid ijzer in de lever gemeten kan worden. Proton-MR Spectroscopie (1H-MRS) is een methode waarmee verschillende metabolieten in weefsel kunnen worden gekwantificeerd. 1H-MRS wordt het vaakst toegepast voor het meten van de hoeveelheid vet in de lever. Het is onbekend of 1H-MRS de hoeveelheid glucocerebroside in de lever kan meten. Onze hypothese willen wij toetsen door de waarde te bepalen van deze niet-invasieve beeldvormende technieken bij patiënten met de ziekte van Gaucher.

Doel van het onderzoek

Het bepalen van de toepasbaarheid van verschillende MRI technieken en FibroScan voor het identificeren en vervolgen van patiënten met de ziekte van Gaucher die een verhoogd risico hebben op het ontwikkelen van levercomplicaties.

Onderzoeksopzet

Dit is een proefstudie waarbij in het AMC een groep patiënten met de ziekte van Gaucher en een groep gezonde vrijwilligers prospectief onderzocht wordt. De studie is niet gerandomiseerd en patiënten worden niet-consecutief geïncludeerd. Patiënten van de polikliniek Endocrinologie die in aanmerking komen voor deelname aan de studie zullen geïnformeerd worden over de studie. Na het geven van informed consent zullen deze patiënten geïncludeerd worden in de studie. Gezonde vrijwilligers zullen gerecruteerd worden door middel van flyers in het AMC. Vrijwilligers worden gematched op basis van leeftijd en geslacht aan de patiënten met milde Gaucher.

Inschatting van belasting en risico

Er zitten nauwelijks risico's aan de voorgestelde interventies.

De interventies bestaan uit:

- * 10-20 minuten in de 1,5 T MRI scanner
- * 30-40 minuten in de 3 T MRI scanner
- * 15 minuten voor het uitvoeren van de FibroScan
- * Het afnemen van 2-3 extra buisjes bloed bij patiënten met de ziekte van Gaucher. Dit extra bloed zal worden afgenomen tijdens reguliere bloedafname.

Patiënten kunnen tussen de verschillende procedures enige wachttijd hebben. We zullen proberen om alle interventies op dezelfde dag te plannen, en zo kort mogelijk achter elkaar.

Alle (potentiele) deelnemers vullen vooraf een contra-indicatie vragenlijst in voor de MRI. Deelnemers met contra-indicaties voor de MRI zullen uitgesloten

worden van deelname aan de studie. Tijdens de MRI scan ligt de deelnemer stil op de rug. Zowel MRI als FibroScan zijn niet-invasieve procedures waarbij geen gebruikt wordt gemaakt van ioniserende straling. Er zal geen contrastmiddel worden toegediend.

Patienten met de ziekte van Gaucher bezoeken de polikliniek van het AMC 4x per jaar. We zullen de MRIs en de FibroScan zoveel mogelijk combineren met deze reguliere bezoeken. Als dit onverhoopt niet mogelijk is dan zou deelname aan deze studie een extra bezoek aan het AMC vergen voor de deelnemer.

Deelname aan deze studie heeft geen direct voordeel voor de patient, behalve extra inzicht in hun ziekte. Patienten zullen geen vertraging oplopen in hun behandeling. Behalve een mogelijk extra bezoek aan het AMC en de tijd die de verschillende onderzoeken kosten is er nauwelijks sprake van extra lichamelijke en/of psychologische belasting voor de deelnemer.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam
NL

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)

Ziekte van Gaucher;
18 jaar en ouder;
BMI onder de 27 kg/m²;
Minimaal 2 jaar behandeling;
Toestemmingsverklaring afgegeven

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Bekend met chronische leverziekte anders dan door de ziekte van Gaucher;
Alcohol gebruik van meer dan 3 eenheden per dag voor mannen of meer dan 2 eenheden per dag voor vrouwen;
contra-indicaties voor MRI (standaard checklist);
jonger dan 18 jaar;
gebruik van bepaalde medicijnen die invloed op de lever hebben (zie protocol)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Diagnostiek

Deelname

Nederland
Status: Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum: 01-03-2010
Aantal proefpersonen: 21
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	NL30863.018.09