

Prevalentie van gen mutaties in FXI in vrouwen met menorrhagie.

Gepubliceerd: 26-10-2011 Laatste bijgewerkt: 27-04-2024

onderzoeken van het voorkomen van gen mutaties in het FXI gen in patienten met menorrhagisch bloedverlies en gezonde vrijwilligsters met een normale menstruele cyclus.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Stollingsstoornissen en bloedingsdiathesen (excl. trombocytopenische)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35784

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FXI gen mutaties in vrouwen met menorrhagie

Aandoening

- Stollingsstoornissen en bloedingsdiathesen (excl. trombocytopenische)
- Stoornissen menstruatiecyclus en uterusbloeding

Synoniemen aandoening

afwijkingen in genetisch materiaal van het FXI gen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: FXI gen mutaties, menorrhagie, stollingsstoornissen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De prevalentie en frequentie van FXI gen mutaties in patienten met menorrhagisch bloedverlies en gezonde vrijwilligsters.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Menorrhagie is een belangrijk gezondheidsprobleem, dat ongeveer 10% van alle premenopauzale vrouwen treft. Het zorgt er mede voor dat ongeveer 10-20% van alle premenopauzale vrouwen een ernstig ijzertekort heeft (overeenkomend met ferritine $< 15 \mu\text{g/l}$) en ongeveer 2,5% zelfs een ijzergebreksanemie. Menorrhagie wordt gedefinieerd als een menstrueel bloedverlies van 80 ml of meer.

Menorrhagie betekent een cyclisch en hevig vaginaal bloedverlies uit secretoir endometrium na een ovulatie. Bij 50% van de vrouwen met menorrhagie kan geen afwijking aan de uterus worden gevonden en spreekt men van onverklaarde menorrhagie(1). Menorrhagisch bloedverlies is een veelvoorkomend gynaecologisch symptoom.

Wij deden een observationele studie (NL29346.042.09) naar het voorkomen van onderliggende stollingsstoornissen bij vrouwen met menorrhagisch bloedverlies. Preliminare resultaten van 91 vrouwen en 30 gezonde vrijwilligsters laten zien dat vrouwen met menorrhagie significant lagere FXI spiegels hebben in vergelijking met de vrijwilligsters (100 vs 125 IU/dL ; $p=0.000$). FXI is een stollingseiwit dat essentieel is voor normale hemostase en werkt als bindingseiwit voor FIX. FXI deficiëntie, ook wel bekend als Hemofilie C, is een autosomaal overerfbare stollingsstoornis, wat wordt veroorzaakt door een tekort aan FXI. FXI deficiëntie komt vooral voor in Askenazi Joodse populaties. Vrouwen met lage FXI spiegels ($<70\%$) hebben meer kans op hevige menstruaties. In ons cohort hadden 4 vrouwen een verlaagde FXI spiegel. Verder is de bloedingsneiging niet goed te correleren aan de FXI spiegels. Bloedingsmanifestaties kunnen erg variëren tussen patienten met dezelfde FXI spiegels. Recente studies suggereren zelfs dat de incidentie van FXI

deficientie in de caucasische populatie waarschijnlijk hoger is dan tot nu toe beschreven.

Het FXI gen ligt op de lange arm van het chromosoom (4q35). Gen mutaties in het FXI gen zouden kunnen leiden tot lagere FXI spiegels. Tot nu toe is het voorkomen van gen mutaties in het FXI gen niet onderzocht in vrouwen met menorrhagisch bloedverlies. De meeste studies zijn verricht in Joodse populaties. Derhalve willen wij in onze populatie met relatief lage waarden bekijken hoe vaak er mutaties in het FXI gen voorkomen.

Doel van het onderzoek

onderzoeken van het voorkomen van gen mutaties in het FXI gen in patienten met menorrhagisch bloedverlies en gezonde vrijwilligsters met een normale menstruele cyclus.

Onderzoeksopzet

Exploratieve studie van onze vorige studie (NL29346.042.09).

Inschatting van belasting en risico

Behoudens de risico's van een venapunctie bestaan er voor de patienten en vrijwilligsters geen risico's.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

hanzeplein 1
9700 RB Groningen
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

hanzeplein 1
9700 RB Groningen
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)

Voor patiënten

- Patiënten met regelmatige heftige menstruele cyclus
- ouder dan 18 jaar.
- geschreven informed consent.;Voor vrijwilligsters:
 - vrouwen met een normale menstrueel bloedverlies
 - ouder dan 18 jaar
 - ingevuld informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Voor patiënten:

- Patiënten met postmenopauzaal, irregulair, post coitaal en intermenstrueel bloedverlies.
- Patiënten met IUD (bv. Mirena) of hormonele therapie
- Patients met antistollingstherapie, anti-plaatjes therapie of het gebruik van NSAIDs.;Voor vrijwilligsters:
 - vrouwen met postmenopauzaal, irregulair, post coitaal en intermenstrueel bloedverlies.
 - vrouwen met IUD (bv. Mirena) of hormonele therapie
 - vrouwen met antistollingstherapie, anti-plaatjes therapie of het gebruik van NSAIDs.

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	02-12-2011
Aantal proefpersonen:	90
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-10-2011
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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

NL35433.042.11