

Secretie van hypofysehormonen in patiënten met een IGSF1 mutatie

Gepubliceerd: 21-12-2012 Laatste bijgewerkt: 28-09-2024

Het doel van dit onderzoek is het ophelderen van de pathofysiologische veranderingen die voorkomen in patiënten met een IGSF1 mutatie, gebruik makend van een gevestigde methode voor de beoordeling van karakteristieken van hormoonsecretie.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Hypothalamus- en hypofyseaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON37000

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Hormoonsecretie bij IGSF1 mutatie

Aandoening

- Hypothalamus- en hypofyseaandoeningen

Synoniemen aandoening

Congenitale hypothyreoidie, verminderde functie van de schildklier sinds de geboorte aanwezig

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Circadiaan ritme, Congenitale centrale hypothyreoidie, Hormoonsecretie van hypofysehormonen, IGSF1

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

24-uurs hormoonprofielen van:

- Groeihormoon
- Follikel stimulerend hormoon
- Luteiniserend hormoon
- thyroid stimulerend hormoon

Eventueel in een latere analyse tevens:

- ACTH
- Cortisol
- Prolactine

Secundaire uitkomstmaten

Cross-correlaties tussen hormoonassen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Een defect in het IGSF1 gen veroorzaakt een heterogeen fenotype van TSH deficientie, prolactine deficientie, groeihormoon deficientie, macro-orchidisme en verlate puberale testosteron productie. Dit syndroom is pas recent ontdekt, en op dit moment zijn er wereldwijd 43 patienten bekend met dit gendefect (waarvan 30 in Nederland). Er is nog weinig bekend over de pathofysiologie van dit syndroom en verdere studies zijn nodig om de rol van IGSF1 in de regulatie

van hypofysehormonen op te helderen.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is het ophelderen van de pathofysiologische veranderingen die voorkomen in patienten met een IGSF1 mutatie, gebruik makend van een gevestigde methode voor de beoordeling van karakteristieken van hormoonsecretie.

Onderzoeksopzet

We stellen voor om door middel van 24-uurs ritmeprofielen (bloedafname elke 10 minuten voor 24 uur) hormoon secretie te quantificeren en correlaties tussen verschillende hypofysehormonen te bestuderen. Het 24-uurs profiel zal geanalyseerd worden met gevestigde technieken.

Inschatting van belasting en risico

Belasting:

Patienten kunnen 24 uur lang alleen hun bed in het ziekenhuis verlaten voor toiletbezoek, wat een aanzienlijke inperking van hun bewegingsvrijheid is. Daarnaast zal een intraveneuze canule worden ingebracht die 24 uur lang in situ blijft, wat de bewegingsvrijheid verder beperkt. Daarnaast kan de onderzoeker die elke 10 minuten 's nachts bloed komt afnemen interfereren met de nachtrust van de proefpersoon.

Deze belasting zien de onderzoekers als niet te verwaarlozen, doch binnen redelijke en aanvaardbare grenzen.

Risico:

Patienten lopen een klein risico om meer dan eens aangeprikt te worden bij de (her)plaatsing van een intraveneuze canule.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
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)

1. Mannelijke patienten die bekend zijn met een pathogene IGSF1 mutatie.
2. Vrouwelijke patienten die bekend zijn met een pathogene IGSF1 mutatie.

Alle geschikte patienten zijn in het verleden getest voor een IGSF1 mutatie op basis van specifieke symptomen (familiaire centrale hypothyreoidie) of op basis van verdenking naar aanleiding van stamboomonderzoek. De patienten zijn reeds bekend met hun gendefect en hebben van hun behandelend arts al informatie gehad over wat het defect inhoud en wat de mogelijke implicaties ervan zijn.

Patienten zullen geïnformeerd worden over de aard van de studie door hun behandelend arts. Als zij geïnteresseerd zijn, zullen de hoofdonderzoekers per telefoon en post contact met hen opnemen voor de studie details.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	18-02-2013
Aantal proefpersonen:	32
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	21-12-2012
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
	metc-ldd@lumc.nl

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	NL42392.058.12