

postprandiaal Lipidenmetabolisme In patienten met Hereditair multipele exostosen en gezonde controles

Gepubliceerd: 12-12-2012 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

Door middel van een slagroomtest vaststellen of mutaties die leiden tot een lager aantal en/of verminderde functie van heparan sulfaat kunnen leiden tot een verminderd vermogen om triglyceriden, ingenomen met de voeding, te verwerken.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON37127

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

LIME study

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Lipidenmetabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

postprandiale dyslipidemie, postprandiale vetstofwisselingsstoornis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: ZONMW (venibeurs dr. M. Nieuwdorp)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: heparan sulfaat, hereditaire multipele exostosen, lipiden metabolisme, type 2 diabetes mellitus

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Afwijkingen in postprandiale trygliceriden waarden bij HME patienten met hetzij EXT1 of EXT2 mutatie vergeleken met gezonde controle personen.

Secundaire uitkomstmaten

Afwijkingen in cardiovasculair risico (lipidenprofiel en ECG) bij HME patienten met hetzij EXT1 of EXT2 mutatie vergeleken met gezonde controles

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Hereditaire Multipele Exostoses (HME) is een syndroom dat gepaard gaat met ontwikkeling van mutipele bottumoren als gevolg van mutaties in het EXT-1 of EXT-2 gen. Deze genen zijn betrokken bij de aanmaak van heparan sulfaat, een suikerketen die in het hele lichaam voorkomt. Patiënten met HME hebben ongeveer 50% minder heparan sulfaten dan gezonde personen. Uit eerder onderzoek in muizen is gebleken dat heparansulfaten betrokken zijn bij opname van dietair cholesterol door de lever. Om te kijken of deze bevindingen in muizen ook bij patienten met exostoses als gevolg van EXT1 of EXT2 genmutaties gevonden kunnen worden, willen wij graag dit onderzoek uitvoeren.

Doel van het onderzoek

Door middel van een slagroomtest vaststellen of mutaties die leiden tot een lager aantal en/of verminderde functie van heparan sulfaat kunnen leiden tot een verminderd vermogen om triglyceriden, ingenomen met de voeding, te verwerken.

Onderzoeksopzet

observationeel onderzoek met functionele testen (OGTT, LPL test)

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen nadelige effecten van deelname te verwachten. Het drinken van de slagroom is onaangenaam, maar heeft geen risico's. De LPL test voeren wij regelmatig uit in het kader van klinische diagnostiek op onze polikliniek, ook hiervan zijn geen bijwerkingen te verwachten. De uitkomsten van deze studie kunnen veel informatie opleveren over de klinische relevantie van mutaties in heparansulfaat syntase op lipidenmetabolisme. Beter inzicht in de pathofysiologie van dyslipidemien kan uiteindelijk leiden tot nieuwe aangrijp punten voor medicatie. Derhalve menen wij dat het ongemak van deze studie wel degelijk opweegt tegen de voordelen van dit onderzoek.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meiberdreef 9
Amsterdam Zuid Oost 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meiberdreef 9
Amsterdam Zuid Oost 1105 AZ
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)

Mannen en vrouwen boven de 18 jaar

Klinische diagnose/fenotype hereditaire multiële exostosen (HME) met/zonder bewezen EXT1/EXT2 genmutatie (patient) OF gezonde vrijwilliger (controle)

bereidheid bepaalde medicatie tijdelijk te staken ATII/ace remmers (5 dagen) en statine (4 weken)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Diabetes

Zwangerschap

Maligniteit met beperkte levensverwachting

Cardiovasculaire aandoeningen

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 10-01-2013

Aantal proefpersonen: 30

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 12-12-2012

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	NL42142.018.12