

Heupkop pathologie bij de ziekte van Sanfilippo.

Gepubliceerd: 10-05-2012 Laatst bijgewerkt: 15-05-2024

Om de prevalentie van heupkop pathologie bij patienten met MPS III te bepalen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON37709

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Sanfilippo heup studie

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Gewrichtsaandoeningen

Synoniemen aandoening

MPS III, ziekte van Sanfilippo

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: stichting Kinderen en Kansen

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Femoral head pathology, MPS III, ziekte van Sanfilippo

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Wat is de prevalentie van femurkop pathologie in (Nederlandse) MPS III patiënten?

Secundaire uitkomstmaten

Kunnen de afwijkingen worden geclassificeerd volgens de avasculaire necrose classificatie (Herring)?

Hebben patiënten met heupkop pathologie klinische kenmerken of symptomen welke mogelijk complicaties kunnen voorspellen?

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Sanfilippo syndroom (MPS III) is een lysosomale stapelingsziekte bestaande uit vier verschillende subtypes, afhankelijk van het deficiënte enzym in de degradatie van het glycosaminoglycaan (GAG) heparan sulfaat (HS). De ziekte is gekarakteriseerd door progressieve en ernstige neurodegeneratie. De kliniek verschilt niet tussen deze 4 subtypes.

De somatische tekenen en symptomen van de ziekte zijn mild, vergelijken met de ernstige centrale zenuwstelsel schade. Desondanks, hebben we in de afgelopen jaren milde tot ernstige heupkop afwijkingen gediagnosticeerd, lijkend op avasculaire heupkop necrose (AVN), bij verschillende jonge patiënten met het Sanfilippo syndroom, allen gepresenteerd met tekenen van heup pijn. AVN was voorheen gerapporteerd bij MPS III patiënten, maar de prevalentie van dit symptoom bij MPS III patiënten is niet bekend.

Omdat cognitie en communicatie nagenoeg onveranderlijk ernstig aangedaan zijn bij patiënten met MPS III, kan het erg moeilijk zijn om te beoordelen of 'ongemak' bij een patient met MPS III toe te schrijven is aan heup pijn of aan andere somatische of niet somatische oorzaken.

Met als consequentie, dat de prevalentie van heup kop ziekte waarschijnlijk onderschat wordt. Dit kan leiden tot inaquate zorg en behandeling.

Doel van het onderzoek

Om de prevalentie van heupkop pathologie bij patienten met MPS III te bepalen.

Onderzoeksopzet

Ongeveer 40 patienten met gediagnosticeerde MPS III zullen participeren in deze studie.

De studie zal 6 maanden duren. Van elke patiënten zullen twee röntgenfoto's van de heupen worden gemaakt. Lengte, gewicht en anamnese op pijn en ongemak en functioneren van het heupgewricht zullen via een vragenlijst worden gerapporteerd.

Deze röntgenfoto's worden door een radioloog beoordeeld op heupkop pathologie.

Inschatting van belasting en risico

Stralingsbelasting, en incidenten tijdens het maken van de röntgenfoto's veroorzaakt door onverwachte bewegingen van de patiënt.

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

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)

De patient moet een biochemische diagnose hebben van MPS III, type A, B of C en in Nederland woonachtig zijn.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

De ouder of voogd is niet bereid om mee te doen aan dit onderzoek.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 20-05-2012

Aantal proefpersonen: 40
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 10-05-2012
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

ID: 25923
Bron: Nationaal Trial Register
Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL39185.018.12
OMON	NL-OMON25923