

Cognitieve variabiliteit in NF1 en TSC eineiige tweelingen

Gepubliceerd: 23-01-2015 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

De variabiliteit van cognitieve kenmerken in NF1 en TSC te bepalen zonder genetische variabiliteit.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON42022

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

COVANTT

Aandoening

- Overige aandoening
- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Cognitieve en aandachtsstoornissen en -afwijkingen

Synoniemen aandoening

Neurofibromatose type 1 en tubereuze sclerose complex (NF1 en TSC)

Aandoening

psychological

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Cognitie, Neurofibromatose, Tubereuze sclerose, Variabiliteit

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het verschil in correlatie tussen het IQ van eenenige tweelingparen met NF1 of TSC en gezonde eenenige tweelingparen in de normale populatie.

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaten zijn het verschil in correlatie van de snelheid van woordlezen en aandachtsproblemen tussen tweelingparen met NF1 of TSC en gezonde tweelingen uit de normale populatie.

Tertiaire uitkomstmaten zijn de correlatie van visueel-ruimtelijke vaardigheden en gedragsproblemen in patiënten met NF1 en TSC.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

NF1 en TSC zijn ziekten met een sterk wisselend beloop. Cognitieve kenmerken variëren ook tussen gezinsleden met dezelfde genetische mutatie. Deze fenotypische variabiliteit is nog niet goed te verklaren. Een aannemelijke verklaring voor deze variabiliteit kan het stochastisch voorkomen van second-hit mutatie's in het brein zijn, wat verlies van heterozygositeit van het ziekte-gebonden gen kan veroorzaken (loss of heterozygosity - LOH). LOH is ook een bekende oorzaak van de somatische kenmerken in NF1 en TSC. In hoeverre deze LOH in het brein bijdragen aan het fenotype en in hoeverre die variatie een effect van genetische modifiers en omgevingsfactoren is, is onduidelijk. Wij willen deze variabiliteit onderzoeken door een vergelijking van de correlatie van cognitieve kenmerken van eenenige tweelingen met NF1 of TSC en

gezonde tweelingen uit de normale populatie. We veronderstellen dat door second-hit mutaties de variabiliteit van cognitieve kenmerken van NF1 en TSC eenzijdige tweelingen hoger is dan dat van eenzijdige tweelingen in de normale populatie.

Doel van het onderzoek

De variabiliteit van cognitieve kenmerken in NF1 en TSC te bepalen zonder genetische variabiliteit.

Onderzoeksopzet

Cross-sectionele tweelingstudie.

Inschatting van belasting en risico

Patienten en verzorgers zullen uitgenodigd worden om naar Erasmus MC-Sophia te komen, tenzij ze de voorkeur geven aan een huisbezoek door de neuropsycholoog. In totaal duurt dit bezoek ongeveer drie uur. Tijdens dit bezoek doen de deelnemers enkele neuropsychologische testen. Deelnemers en verzorgers vullen enkele vragenlijsten in, die gedrags- en aandachtsproblemen meten. Alle instrumenten vereisen milde tot matige inspanning. De risico's die deelname aan deze studie met zich meebrengt, zijn te verwaarlozen.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015CN
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015CN
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)

Deelnemers zijn een-eiige tweelingen (genetisch bevestigd), aandoeningen zijn ook genetisch bevestigd (NF1 of TSC1/TSC2 mutatie), mondelinge en schriftelijke toestemming bij deelnemers ouder dan 18 jaar oud, mondelinge en schriftelijke toestemming van ouders/verzorgers van deelnemers jonger dan 18 jaar oud, instemming van kinderen tussen 12 en 18 jaar.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Als een van de tweelingen niet kan of wil deelnemen, worden beide kinderen van de tweeling uitgesloten.

Symptomatische pathologie van de hersenen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Onderzoeksmodel: Anders

Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-08-2014
Aantal proefpersonen:	24
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	23-01-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NL49467.078.14