

Het effect van behandeling met levothyroxine in een patiënt met schildklierhormoon receptor *1 deficiëntie

Gepubliceerd: 20-05-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

Het doel van het onderzoek is om het effect van behandeling van schildklierhormoon receptor alpha 1 deficiëntie met levothyroxine te bepalen op:- Neutrofiel en macrofaag functie- Erytropoese- Expressie van schildklierhormoon responsieve genen- Het...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON42720

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Het effect van behandeling met levothyroxine in TR*1 deficiëntie

Aandoening

- Endocriene aandoeningen, congenitaal
- Schildklieraandoeningen

Synoniemen aandoening

Een niet werkzame schildklierhormoon receptor type alpha 1

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Aspecifieke afweer, Erytropoëse, Metabolomics, Schildklierhormoon receptor α 1 deficiëntie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- Neutrofiel en macrofaag functie voor en na behandeling met levothyroxine
- Erytropoese functie
- Expressie van schildklierhormoon responsieve genen voor en na behandeling met levothyroxine
- Het plasma metabolomics profiel voor en na behandeling met levothyroxine

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Schildklierhormoon receptor alpha 1 deficiëntie is een recent geïdentificeerd syndroom waarbij patiënten zich presenteren met schildklierhormoon resistentie op weefselniveau. Dit uit zich als groei retardatie, cognitieve stoornissen en vertraagde bot ontwikkeling. De standaard vorm van behandeling voor deze aandoening is levothyroxine. De effecten van schildklierhormoon receptor alpha 1 deficiëntie op functie van het afweersysteem, erytropoese, metabolomics en expressie van schildklierhormoon responsieve genen is nog nooit bestudeerd. Wij hebben recent een nieuwe patiënt met dit syndroom geïdentificeerd die nog niet gestart is met behandeling. Deze patiënt biedt een unieke kans om de rol van schildklierhormoon receptor alpha 1 en het effect van behandeling met levothyroxine in deze fysiologische processen te bestuderen.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is om het effect van behandeling van

schilddklierhormoon receptor alpha 1 deficiëntie met levothyroxine te bepalen op:

- Neutrofiel en macrofaag functie
- Erytropoese
- Expressie van schilddklierhormoon responsieve genen
- Het plasma metabolomics profiel

Onderzoeksopzet

Observationele laboratorium studie

Inschatting van belasting en risico

De patiënt met schilddklierhormoon receptor alpha 1 deficiëntie ondergaat 4 venapuncties met per keer een maximaal totaal volume van 73,5 ml. Eenmaal voor de start van behandeling en na 3, 6 en 12 maanden behandeling met levothyroxine. De venapuncties die plaatsvinden na de start van behandeling worden ingepland tegelijk met venapuncties voor diagnostische bloedafname om extra ziekenhuis bezoek voor de patiënt te voorkomen.

Gezonde controles ondergaan eemalig een venapunctie (18ml). Venapunctie kan leiden tot lokaal ongemak en hematoom.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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 patiënt:

- Drager van een inactiverende mutatie van schildklierhormoon receptor alpha 1
 - Leeftijd *18
 - Bereid en in staat om om toestemmings formulier te ondertekenen voor aanvang van studie
- gerelateerde handelingen;Gezonde controles:

- Leeftijd *18
 - Bereid en in staat om om toestemmings formulier te ondertekenen voor aanvang van studie
- gerelateerde handelingen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Gezonde controles:

- In de laatste 7 dagen koorts of andere symptomen van infectie gehad
- Medicatie gebruiken die hematologische parameters of leukocyten functie zou kunnen beïnvloeden zoals vermeld in het Farmacotherapeutisch Kompas (<http://www.fk.cvz.nl>)

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:	27-05-2015
Aantal proefpersonen:	12
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	20-05-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	23-07-2015
Soort:	Amendement
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	NL53342.018.15