

CoDeLaGe

Een translationele studie naar zelfbeschadigend gedrag bij mensen met het Cornelia de Lange Syndroom

Gepubliceerd: 10-07-2012 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

Primaire: Effectieve behandelingsmogelijkheden en preventieve instrumenten voor zelfbeschadigend gedrag in CdLS door het bestuderen van de verschijningsvormen, etiologie en pathogenese in CdLS (n=60). Secundaire: a. Ontwikkeling van een stroomdiagram...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON44024

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Zelfbeschadigend gedrag bij CdLS

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Suïcidaal en automutillerend gedrag NEG

Synoniemen aandoening

automutilatie, zelfbeschadigend gedrag

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Fonds Verstandelijk Gehandicapten / Prinsenstein

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Cornelia de Lange Syndroom, pathogenese, zelfbeschadigend gedrag, zorgrichtlijnen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- genotype op basis van moleculaire gen analyse
- gedragsmatige en neuropsychologische phenotype met betrekking tot zelfbeschadigend gedrag
- lichamelijke phenotype met betrekking tot zelfbeschadigend gedrag
- 'severity scores' (scores die de 'mate van aangedaan zijn' weergeven) met betrekking tot zelfbeschadigend gedrag

Secundaire uitkomstmaten

Correlatie tussen bovenstaande primaire onderzoeksvariabelen/uitkomstmaten

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Cornelia de Lange Syndroom (CdLS) is een multisysteem malformatie syndroom, gekenmerkt door korte gestalte, typische gezichtskenmerken, grote malformaties en een verstandelijke beperking. De genetische aandoening is heterogeen, alle bekende genen zijn betrokken bij het functioneren van het cohesine complex.

Zelfbeschadigend gedrag in CdLS is het meeste ernstige gedragsprobleem (prevalentie: 60%). Verwondingen variëren van blauwe plekken tot aangezichtsfracturen, blind- en doofheid. Zelfbeschadigend gedrag is doorgaans de oorzaak van falende zorg en verminderde kwaliteit van bestaan. Genezing of preventie is momenteel niet mogelijk. De etiologie van zelfbeschadigend gedrag is complex: genetische, neurobiologische (neurotransmitters; aanlegstoornissen; neuropathien), lichamelijke en psychologische factoren spelen mogelijk een rol.

De pathogenese blijft ook onduidelijk. Er is hiernaar maar weinig onderzoek verricht in CdLS.

Eerdere studies legden de nadruk op gedragsmatige en psychologische factoren. Het huidige onderzoek naar zelfbeschadigend gedrag is een translationele studie waarin etiologische, lichamelijke en psychogedragsmatige aspecten.

CdLS is een cohesinopathie. Bij mensen met een SMC1A mutatie komt zelfbeschadigend gedrag echter eigenlijk niet voor. Door gegevens van de groep personen met CdLS (met een NIPBL mutatie) te vergelijken met die van de groep met een SMC1A mutatie, hopen we beter te begrijpen welk mechanisme het zelfbeschadigend gedrag veroorzaakt.

Doel van het onderzoek

Primaire:

Effectieve behandelingsmogelijkheden en preventieve instrumenten voor zelfbeschadigend gedrag in CdLS door het bestuderen van de verschijningsvormen, etiologie en pathogenese in CdLS (n=60).

Secundaire:

- a. Ontwikkeling van een stroomdiagram voor de dagelijkse zorg (diagnostiek; behandeling)
- b. Evaluatie of deze studie als model kan dienen voor het bestuderen van zeldzame aangeboren aandoeningen

Onderzoeksopzet

Translationele cohort studie met beperkte afnames:

Niet-experimentele studie om het genotype met de lichamelijke en gedragsmatige phenotypes te integreren en aan elkaar te correleren middels DNA analyse, testonderzoek en lichamelijk onderzoek om de pathogenetische mechanismes te ontrafelen om te komen tot richtlijnen voor beleid.

Inschatting van belasting en risico

In deze non-interventie studie gebruiken we vragenlijsten en 2 onderzoeken (1 gedragsdeskundig en 1 medisch) op lokatie. 1 bloedafname voor DNA diagnostiek (indien nog niet verricht) en aanvullende medisch specialistische onderzoeken worden zoveel mogelijk verricht in combinatie met bloedafname en andere onderzoeken in het kader van patientenzorg.

Hoewel de deelnemers wilsonbekwaam ter zake en soms minderjarig zijn, beschouwen we de risico's, die deelname met zich meebrengt, als te verwaarlozen en de belasting acceptabel. In samenspraak met ouders of verzorgers doen we onze uiterste best de stress tot een minimum te beperken en het onderzoek zo min mogelijk invasief te laten zijn.

Dit is een verkennende studie naar een ernstig syndroomgerelateerd probleem dat uitsluitend bij mensen met het syndroom kan worden onderzocht.

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

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)

Mensen met CdLS

1-bevestigd met DNAonderzoek

2-gediagnostiseerd obv klinische criteria en and geanalyseerd op de bekende mutaties, maar (nog) niet bevestigd

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Mensen met CdLS met ouders of verzorgers die de Nederlandse taal onvoldoende machtig zijn om de informatiebrieven en vragenlijsten te begrijpen.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 17-07-2012

Aantal proefpersonen: 65

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 10-07-2012

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

Goedgekeurd WMO

Datum: 20-05-2014

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	NL39553.018.12