

Het gebruik van Optical Coherence Tomography (OCT) bij de follow-up van patiënten met X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD) of Zellweger spectrum aandoeningen (ZSD).

Gepubliceerd: 16-02-2015 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

Doel van dit project is vaststellen of metingen met Optical Coherence Tomography (OCT) een goede maat zijn voor de ernst van de neurologische schade bij X-ALD en ZSD. Indien dit zo is, dan is OCT bruikbaar voor het evalueren van de effectiviteit van...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Neurologische aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON44231

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

OCT bij X-ALD en ZSD.

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

X-ALD, X-gebonden adrenoleukodystrofie, ziekte van Schilder

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Stichting Steun Emma

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: OCT, X-ALD, X-linked adrenoleukodystrofie, ZSD

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

OCT parameters (met name RNFL, GCL en IPL).

Secundaire uitkomstmaten

Neurologisch onderzoek, SF-36, EDSS, ALDS.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Patienten met X-gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD) en Zellweger spectrum aandoeningen (ZSD) ontwikkelen in de loop van het leven klachten. In het geval van X-ALD betreft dat schade aan het ruggenmerg wat de oorzaak is voor loopproblemen en incontinentie. De klachten bij patiënten met een ZSD lopen enorm uiteen, maar de kernsymptomen zijn vaak een ontwikkelingsachterstand (maar niet altijd), slechthorendheid en -ziendheid, en loopproblemen door een combinatie van schade aan de kleine hersenen en de zenuwen in de benen. Het is heel erg moeilijk om de ernst van deze klachten op een kwantitatieve manier vast te leggen, m.a.w. het is voor een neuroloog goed mogelijk om aan te geven dat er een "myelopathie" (schade aan het ruggenmerg) bestaat, maar het is niet goed mogelijk om daar met enige nauwkeurigheid een "rapportcijfer" voor te geven dat de ernst aangeeft. Er zijn wel vragenlijsten en gestandaardiseerde scoringslijsten die daar iets over zeggen, maar die zijn niet gevoelig voor het detecteren van kleine veranderingen in de tijd. Er wordt actief gezocht naar nieuwe medicijnen om beide ziektes te behandelen, dat wil zeggen de progressie over de tijd te stoppen. Van een nieuw medicijn kan niet verwacht worden dat het de neurologische schade die er is zal herstellen. Het is daarom niet direct duidelijk of zo'n nieuw medicijn werkt. Er zal dan over langere tijd (jaren) gekeken moeten worden in een groot onderzoek met een grote groep behandelde en onbehandelde patiënten of er achteruitgang is in bijvoorbeeld loopafstand. Zulk onderzoek is bijzonder tijdrovend en lastig uit te voeren voor zeldzame ziektes

omdat het soms niet lukt de benodigde hoeveelheid deelnemers te verzamelen. Een gevoelig instrument om de ernst van de neurologische schade te meten en nauwkeurig in maat en getal uit te drukken zou een enorme meerwaarde hebben omdat medicijnonderzoek dan in de toekomst uitgevoerd kan worden in korte studies met weinig deelnemers. Voor patiënten komt er dan sneller duidelijkheid of een medicijn werkt of niet. Het is mogelijk dat optical coherence tomography (OCT), een techniek waarmee structuur van het netvlies en de oogzenuw kunnen worden gemeten, hiervoor bruikbaar zal blijken.

Doel van het onderzoek

Doel van dit project is vaststellen of metingen met Optical Coherence Tomography (OCT) een goede maat zijn voor de ernst van de neurologische schade bij X-ALD en ZSD. Indien dit zo is, dan is OCT bruikbaar voor het evalueren van de effectiviteit van nieuwe behandelingen in de toekomst (als surrogaat uitkomstmaat).

Daarnaast wordt er een gezond OCT controle cohort gemaakt. OCT waarden van patiënten worden vergeleken met geslacht en leeftijd gemaakte gezonde vrijwilligers.

Onderzoeksopzet

Deelnemers ondergaan eenmaal per jaar een volledig oogheelkundig onderzoek en een OCT. Dit zal over het algemeen gekoppeld worden aan ziekenhuisbezoeken die al gepland zijn voor periodieke controle. De duur van het onderzoek is 3-5 jaar, waarbij jaarlijks-tweejaarlijks-vijfjaarlijks een meting zal worden verricht.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen risico's verbonden aan het ondergaan van oogheelkundig onderzoek en OCT. De belasting bestaat uit een tijdsinvestering variërend van 40 minuten tot 3 uur per 1-2-5 jaar.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1100DD
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1100DD
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)

Patiënten:

1. Diagnose X-ALD of ZSD bevestigd met gangbare methoden (biochemisch en/of genetisch).
 2. Deelnemer moet in staat zijn om oogheelkundig onderzoek en optical coherence tomography te ondergaan (dat wil zeggen moet instructies kunnen opvolgen en enige minuten stil kunnen zitten).;
- Gezonde controles:

1. Bereid het ziekenhuis te bezoeken
2. 12 jaar of ouder
3. Informed consent verkregen van deelnemer
4. Indien minderjarig tevens informed consent van ouders/verzorger.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënt of controle:

1. Pre-existente oogziekte die de interpretatie van de OCT metingen kan beïnvloeden.
2. Niet in staat zijn om opdrachten op te volgen waardoor het niet mogelijk is om oogheelkundig onderzoek en OCT te ondergaan (bijvoorbeeld door mentale retardatie).

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Anders

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	21-05-2015
Aantal proefpersonen:	230
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	16-02-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	17-12-2015
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	07-12-2016
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	NL50574.018.14