

Prospectieve studie naar de invloed van Galactose intake bij patiënten met Congenital Disorders of Glycosylation (CDG)

Gepubliceerd: 07-12-2017 Laatste bijgewerkt: 10-08-2024

Het doel van deze studie is evalueren of de transferrine isoforms normaliseren tijdens galactose gebruik in CDG.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Aangeboren metabolismestoornissen
Onderzoekstype	Interventie onderzoek

Samenvatting

ID

NL-OMON44612

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Galactose in CDG

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

CDG, Congenitale defecten van de glycosylering

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: UZ Leuven

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Congenitale defecten van de glycosylering (CDG), Galcatose, prospectieve studie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Efficacy: verandering van glycosylering in bloed (sialotransferrine isoforms)

Secundaire uitkomstmaten

Compliance van galactose intake

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) zijn een groep van aandoeningen die in Leuven voor de eerste keer beschreven werden door prof. Jaeken. Over de laatste jaren zijn er belangrijke vooruitzichten inzake therapie van deze aandoeningen. In sommige vormen van CDG werd reeds aangetoond dat door een specifiek dieet er een normalisering van de glycosylering in het bloed kan optreden. Dit werd met name aangetoond bij de inname van mannose in MPI-CDG en galactose in PGM1-CDG en SLC39A8-CDG en SLC35A2-CDG. Veel patiënten met CDG-types gebruiken galactose inname (een voedingssupplement) volgens een protocol dat werd uitgewerkt voor PGM1-CDG.

Galactose is de belangrijkste suiker in melk (als disacharide met glucose om lactose te vormen). Dit wordt reeds zonder enig probleem in grote hoeveelheden ingenomen vanaf de babyleeftijd. Er zijn reeds verscheidene studies waarbij het positieve effect van galactose op CDG werd aangetoond. Galactose (een voedingsbestanddeel) is veilig als reeds uitvoerig aangetoond in eerdere studies. Er zijn geen significante bijwerkingen gerapporteerd tot een dosis van 50g per dag (ongeveer het equivalent van 10 glazen melk). Het doel van deze studie is de intake van galactose supplementen te stroomlijnen zodat er wetenschappelijke data kan worden gegenereerd over het nut in verscheidene types van CDG.

In praktijk willen we de patiënten met verscheidene CDGs die galactose innemen volgen. Hiertoe zullen we de patiënten die nog geen galactose nemen, maar hiermee willen starten, includeren en voor 18 weken opvolgen. We willen de inname van galactose correleren met de gemeten afwijkingen in de transferrine isoforms in het bloed.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is evalueren of de transferrine isoforms normaliseren tijdens galactose gebruik in CDG.

Onderzoeksopzet

Het gaat hier om een studie, waarbij in kaart wordt gebracht wat het effect is van galactose gebruik op sialotransferrine isoforms. Sinds voorgaande studies hebben aangetoond dat galactose inname bij CDG patiënten een positief effect geven op de stabilisatie van hun aandoening (ref: Genet Med. 2017 Jun 15. doi: 10.1038/gim.2017.41.), krijgen verschillende patiënten dit voorgeschreven. Galactose wordt altijd gegeven in een opbouwschema om gastro-intestinale nevenwerkingen te voorkomen. In deze studie volgen we de bloedresultaten op van patiënten met CDG die als onderdeel van de standaard behandeling start met galactose. Dit om de veranderingen in de bloedresultaten in kaart te kunnen brengen.

De Galactose wordt besteld door de apotheek. bij Solace Nutrition welke

Galaxtra (D-galactose) levert als medical food.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Patiënten met CDG hebben vaak eetproblemen en worden regelmatig geëvalueerd door onze diëtisten. Wij zullen onze patiënten evalueren voor hun natuurlijke melk intake. Alleen patiënten die onder 4 dl melk intake per dag hebben ($<0.5\text{g/kg lactose}=0.25\text{g/kg galactose}$) worden meegenomen in de studie) - Nulpunt: eerste consultatie met opstart van galactose inname (0,5g/kg/dag) - 6 weken: tweede consultatie met bloedname (0,5 ml), navragen van compliantie en verhogen van galactose inname tot 1 g/kg/dag - 12 weken: derde consultatie met bloedname (0,5ml), navragen van compliantie en verhogen van galactose inname tot 1,5 g/kg/dag. - 18 weken: einde van de studie met bloedname (0,5 ml) en navragen van de compliantie. Eerdere studies op CDG1Apatiënten lieten overigens geen verbetering zien van glycosylering door lactose (glc-gal disaccharide) gebruik. Deze natuurlijke suiker gaf in deze patiënten geen beterschap (ook tijdens een langere expositie van een jaar).

Inschatting van belasting en risico

Op dit moment is er geen behandeling voor patiënten met CDG en als gevolg van deze ziekten zijn patiënten met CDG ernstig mentaal geretardeerd. De belasting en de risico's van het onderzoek zijn wat ons betreft aanvaardbaar indien afgewogen tegen het ernstige beloop van de aandoening. Uit een recent gepubliceerde pilot studie blijkt dat galactose bij patiënten met CDG1A veilig is en goed getolereerd wordt.(Marova et al. 2017)

Contactpersonen

Publiek

UZ Leuven

Herestraat 49
Leuven 3000
BE

Wetenschappelijk

UZ Leuven

Herestraat 49
Leuven 3000
BE

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. Patient heeft biochemisch en genetisch een bewezen CDG
2. Geen galactose inname in de afgelopen 6 weken
3. Patient is jonger dan 21 jaar oud

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

De patient heeft een van de volgende aandoeningen

1. Aldolase B deficiëntie
2. Galactosemie
3. Hemolytisch uremisch syndroom
4. > 4dl melk intake per dag (>0.5mg/kg lactose = 0.25g/kg galactose)

Onderzoeksopzet

Opzet

Fase onderzoek:	3
Type:	Interventie onderzoek
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Behandeling / therapie

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	13-12-2017
Aantal proefpersonen:	1
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	07-12-2017
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

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL61943.018.17