

Kwaliteit van leven in relatie tot bloedwaardes bij volwassenen met Turner en Klinefelter syndroom

Gepubliceerd: 02-10-2018 Laatste bijgewerkt: 15-05-2024

Het in kaart brengen van de relatie tussen biochemische parameters en (gezondheid-gerelateerde) kwaliteit van leven bij patiënten met Turner en Klinefelter syndroom.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON45826

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

KwaliTeK studie

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Endocriene aandoeningen van de gonadale functie
- Gonadotrofine- en geslachtshormoonveranderingen

Synoniemen aandoening

monosomie X, Syndroom van Klinefelter (SvK), Syndroom van Turner, XXY syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Hormoon waarden, Kwaliteit van leven, Syndroom van Klinefelter, Syndroom van Turner

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het in kaart brengen van de relatie tussen schildklierhormoon status* en kwaliteit van leven (gemeten door de EQ-5D-5L) in patiënten met Turner syndroom.

Het in kaart brengen van de relatie tussen testosteron en kwaliteit van leven (gemeten door de EQ-5D-5L) in patiënten met Klinefelter syndroom.

*Categoriale variabele bestaande uit de volgende categorieën:

- Klinische hyperthyreoïdie ($FT4 > 25 \text{ pmol/L}$ en $TSH < 0,4 \text{ mU/L}$)
- Klinische hypothyreoïdie ($FT4 < 11 \text{ pmol/L}$ en $TSH > 4,3 \text{ mU/L}$)
- Subklinische hypothyreoïdie met $TSH < 10 \text{ mU/L}$ ($FT4 11-25 \text{ pmol/L}$ en $TSH 4,3-10 \text{ mU/L}$)
- Subklinische hypothyreoïdie met $TSH > 10 \text{ mU/L}$ ($FT4 11-25 \text{ pmol/L}$ en $TSH > 10 \text{ mU/L}$)
- Subklinische hyperthyreoïdie ($FT4 11-25 \text{ pmol/L}$ en $TSH < 0,4 \text{ mU/L}$)
- Euthyreïdie ($FT4 11-25 \text{ pmol/L}$ en $TSH 0,4- 4,3 \text{ mU/L}$)

Secundaire uitkomstmaten

Turner syndroom:

Het in kaart brengen van de relatie tussen schildklierhormoon status* en de CIS-20, PSS scores en cortisol levels in haar.

Het in kaart brengen van de relatie tussen leverenzymen en de EQ-5D-5L, CIS-20, PSS scores en cortisol levels in haar.

Klinefelter syndroom:

Het in kaart brengen van de relatie tussen testosteron en de CIS-20, LSAS, PSS scores en cortisol levels in haar.

*Categoriale variabele bestaande uit de volgende categorieën:

- Klinische hyperthyreoïdie ($FT4 > 25 \text{ pmol/L}$ en $TSH < 0,4 \text{ mU/L}$)
- Klinische hypothyreoïdie ($FT4 < 11 \text{ pmol/L}$ en $TSH > 4,3 \text{ mU/L}$)
- Subklinische hypothyreoïdie met $TSH < 10 \text{ mU/L}$ ($FT4$ 11-25 pmol/L en TSH 4,3-10mU/L)
- Subklinische hypothyreoïdie met $TSH > 10 \text{ mU/L}$ ($FT4$ 11-25 pmol/L en $TSH > 10 \text{ mU/L}$)
- Subklinische hyperthyreoïdie ($FT4$ 11-25 pmol/L en $TSH < 0,4 \text{ mU/L}$)
- Euthyreoïdie ($FT4$ 11-25 pmol/L en TSH 0,4- 4,3 mU/L)

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kwaliteit van leven is verminderd in patiënten met Turner (1-5) en Klinefelter syndroom (6-8). Het is onbekend wat de optimale hormoonwaardes in het bloed zijn om kwaliteit van leven te maximaliseren en vermoeidheid en angst/stress te verminderen in deze twee groepen patiënten. Daarom zullen wij de relatie tussen kwaliteit van leven/vermoeidheid/stress en biochemische parameters in kaart brengen in twee cohorten met Turner en Klinefelter syndroom die relatief groot zijn voor deze zeldzame syndromen. Deze informatie geeft ons essentiële inzichten die ons in staat zullen stellen hormonale behandeling van deze patiënten te optimaliseren.

Hypothese: Biochemische parameters zijn gerelateerd aan kwaliteit van leven in patiënten met Turner en Klinefelter syndroom.

References:

1. Amedro P, Tahhan N, Bertet H, Jeandel C, Guillaumont S, Mura T, et al. Health-related quality of life among children with Turner syndrome: controlled

- cross-sectional study. J Pediatr Endocrinol Metab. 2017;30(8):863-8.
2. Nadeem M, Roche EF. Health-related quality of life in Turner syndrome and the influence of key features. J Pediatr Endocrinol Metab. 2014;27(3-4):283-9.
 3. Ros C, Alobid I, Balasch J, Mullol J, Castelo-Branco C. Turner's syndrome and other forms of congenital hypogonadism impair quality of life and sexual function. Am J Obstet Gynecol. 2013;208(6):484.e1-.e6.
 4. Laˆaite L, Laˆiene D, Laˆas L. Cognition, emotions and quality of life in Lithuanian girls with Turner syndrome after growth hormone therapy discontinuation. J Pediatr Endocrinol Metab. 2010;23(5):443-50.
 5. Amundson E, Boman UW, Barrenäs ML, Bryman I, Landin-Wilhelmsen K. Impact of growth hormone therapy on quality of life in adults with turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2010;95(3):1355-9.
 6. Herlihy AS, McLachlan RI, Gillam L, Cock ML, Collins V, Halliday JL. The psychosocial impact of Klinefelter syndrome and factors influencing quality of life. Gen Med. 2011;13(7):632-42.
 7. Skakkebaek A, Moore PJ, Chang S, Fedder J, Gravholt CH. Quality of life in men with Klinefelter syndrome: the impact of genotype, health, socioeconomics, and sexual function. 2017.
 8. Close S, Fennoy I, Smaldone A, Reame N. Phenotype and Adverse Quality of Life in Boys with Klinefelter Syndrome. J Pediatr. 2015;167(3):650-7.

Doel van het onderzoek

Het in kaart brengen van de relatie tussen biochemische parameters en (gezondheid-gerelateerde) kwaliteit van leven bij patiënten met Turner en Klinefelter syndroom.

Onderzoeksopzet

Dit is een cross-sectioneel, observationeel, multicenter onderzoek.

Om vermoeidheid te meten, zullen we de Checklist Individual Strength (CIS-20) gebruiken en om kwaliteit van leven te meten de 5-level EQ-5D (EQ-5D-L5) en voor het meten van stress de Perceived Stress Scale (PSS) en haar cortisol levels.

Voor de patiënten met Turner syndroom is alle informatie al beschikbaar in patiënten dossiers en hoeft alleen nog verzameld te worden.

Voor patiënten met Klinefelter moeten de vragenlijsten nog afgenomen worden. Naast de CIS-20, de EQ-5D-L5 en de PSS zullen we bij patiënten met Klinefelter ook de anxiety scale van de LSAS afnemen, om sociale angst te meten. Vanwege de hoge prevalentie van dyslexie in deze patiëntengroep, zullen de vragen mondeling gesteld worden om de belasting voor de patiënt te minimaliseren. Bij patiënten met Klinefelter zal ook een extra buisje bloed (buffy coat) worden afgenomen voor eventuele bepaling van CAG repeats later*. Daarnaast zal ook een

plukje haar worden afgenomen om cortisol niveaus in het haar te bepalen.

*Onderzoek heeft laten zien dat CAG repeats in het gen voor de androgeenreceptor invloed hebben op de ernst van het fenotype en de respons op testosteron behandeling bij patiënten met KS. Een meer recent artikel laat echter zien dat deze CAG repeats geen invloed hebben en dus niet van klinisch belang zijn. We zullen het bloed opslaan tot hier meer duidelijkheid over is. Binnen een jaar zal worden besloten of we deze bepaling zullen doen of niet. Zo niet, zullen alle buisjes vernietigd worden. Zie onderzoeksprotocol voor referenties.

Inschatting van belasting en risico

Voor patiënten met het syndroom van Klinefelter: Er zijn geen risico's verbonden aan deelname aan dit onderzoek. De vragenlijsten zullen afgenomen worden direct na een al geplande afspraak aan een poli van het Erasmus MC of de Vrije Universiteit MC. Er zullen vier vragenlijsten afgenomen worden en dit duurt in totaal (inclusief voorlichting en gelegenheid tot het stellen van vragen) ongeveer 30 minuten. De labwaarden die we nodig hebben voor de analyses, worden voor patiënten zorg standaard bepaald bij iedere afspraak aan de poli en kunnen uit het patiënten dossier verzameld worden. Tijdens de bloedafname voor het bepalen van deze waarden, zal 1 extra buisje bloed worden afgenomen om op te slaan voor eventuele bepalingen achteraf. Als laatste hebben we een plukje haar nodig om cortisol levels in te bepalen. De belasting voor de patiënt is daarom minimaal.

Voor patiënten met het syndroom van Turner: Voor patiënten met het syndroom van Turner alle informatie is al beschikbaar in patiënten dossiers. We hebben geen extra informatie nodig van de patiënten zelf, maar alleen de gegevens in het dossier. Daarom is er voor de patiënten met Turner syndroom geen enkel risico of belasting.

Er is geen direct voordeel van het meedoen aan dit onderzoek. Het doel van dit onderzoek is het optimaliseren van de endocriene behandeling van deze twee groepen patiënten, hier zullen de deelnemers in de toekomst ook van profiteren. Ook zullen we een consult met een psycholoog aanbieden wanneer de vragenlijsten ernstige psychologische problemen laten zien.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
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)

Patiënten met het syndroom van Klinefelter or syndroom van Turner
voldoende beheersing van de Nederlandse taal om de vragenlijsten in te kunnen vullen
Tenminste 18 jaar oud

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Klinefelter syndroom: Niet onder behandeling bij het Erasmus of VUmc of geen geplande afspraken tijdens de studie periode.
Turner syndroom: Geen labwaarden of vragenlijsten beschikbaar in het patiënten dossier
Ernstige psychiatrische or neurologische stoornissen of anderszins onvermogen om de vragen uit de vragenlijsten te beantwoorden.
Onvermogen om informed consent te verzamelen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-09-2018

Aantal proefpersonen: 350

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 02-10-2018

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

ID: 22530

Bron: NTR

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL65814.078.18
OMON	NL-OMON22530