

De phenylalanine eet of dieet studie: directe effecten van hoge of lage phenylalanine waarden op cognitief functioneren in volwassenen met PKU.

Gepubliceerd: 29-05-2018 Laatste bijgewerkt: 17-08-2024

Vaststellen of volwassen patiënten met phenylketonurie (PKU) objectief beter cognitief functioneren met lage Phenylalanine waarden dan met hoge Phenylalanine waarden, gemeten met oog-handcoördinatie taken en wat de kwaliteit van leven is tijdens hoge en lage Phenylalanine waarden.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON46442

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

De Phe eet of dieet studie

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

Fenylketonurie, PKU

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC

Overige ondersteuning: Nutricia, Stichting Coölsingel en Nutricia Metabolics Research

Fund.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Cognitief functioneren, Dieet, Fenylnketonurie, Volwassenen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- Ooglatentietijd gemeten tijdens de oog-handcoördinatietaken. Patiënten zullen op 7 gelegenheden deze testen doen: bij start van de studie en aan het begin en na 2 en 4 weken van elke interventieperiode.

Secundaire uitkomstmaten

Uitkomsten verkregen via ooghandcoördinatietesten:

- Percentage fouten.
- Saccadische fout.
- Correctie latentietijd
- Hand latentietijd
- Hand fout

Verkregen via kwaliteit van leven vragenlijsten:

Sores van de verschillende domeinen van de

- SF-36 vragenlijst
- HADS vragenlijst
- PKU-Qol vragenlijst.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Kinderen met fenylketonurie (PKU) moeten een streng eiwitbeperkt dieet volgen vanaf de geboorte. Dit zorgt voor acceptabele fenylalanine waarden (<360 $\mu\text{mol/L}$) en voorkomt daarmee hersenschade en psychomotorische retardatie. Maar in volwassenen met PKU is het veel minder duidelijk of het volgen van een eiwitbeperkt dieet noodzakelijk is en er is hierover geen consensus. Dit komt omdat er geen goed wetenschappelijk bewijs is van het effect van het wel of niet volgen van dieet op het cognitief functioneren van volwassenen met PKU. Er is geen bewijs omdat er onvoldoende objectieve en praktische methodes zijn om cognitief functioneren te onderzoeken.

Een aantal jaar geleden heeft de afdeling neurowetenschappen van het ErasmusMC een methode gevalideerd om objectief en kwantitatief visuomotorisch functioneren te meten met oog-hand coördinatie taken. Deze taken zijn nauwkeurig, kosten slechts 30 minuten om uit te voeren en in gezonde personen geven ze bij herhaling dezelfde uitkomsten. Ze zijn daarmee de perfecte test om cognitief functioneren over de tijd in PKU te onderzoeken. Onze hypothese is dat volwassen patiënten met PKU slechter zullen scoren op de oog-handcoördinatie taken als ze hoge Phe waarden hebben en dat dit effect tijdelijk is.

Doel van het onderzoek

Vaststellen of volwassen patiënten met phenylketonurie (PKU) objectief beter cognitief functioneren met lage Phewaarden dan met hoge Phewaarden, gemeten met oog-handcoördinatie taken en wat de kwaliteit van leven is tijdens hoge en lage Phewaarden.

Onderzoeksopzet

Een dubbel geblindeerde placebo gecontroleerde crossover-trial.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Alle geïncludeerde patiënten zullen gedurende 14 weken een streng eiwitbeperkt dieet volgen, waarbij gestreefd zal worden naar Phewaarden < 360 $\mu\text{mol/L}$. Na 2 weken zullen patiënten via loting worden toegewezen aan een van twee groepen. Tijdens de eerste interventieperiode van 4 weken zal groep 1 dagelijks capsules innemen die Phe bevatten ($0,8 \times \text{kg lichaamsgewicht} \times 49 \text{ mg Phe}$, afgerond op 500 mg). Groep 2 zal placebocapsules innemen. Tijdens de tweede interventieperiode, welke start 4 weken na het einde van de eerste periode, zullen de patiënten die Phecapsules namen placebo krijgen en visa versa.

Inschatting van belasting en risico

Patiënten zullen ons ziekenhuis 7 keer bezoeken en elk bezoek zal 1,5 uur duren, met uitzondering van het eerste bezoek dat 2,5 uur zal duren. Tijdens

elk bezoek zullen ze de oog-handcoördinatietaken doen, de kwaliteit van leven vragenlijsten invullen en er zal er bloed worden afgenomen en urine worden verzameld. Gedurende de 14 weken van de studie zullen de deelnemers ook een strenger eiwitbeperkt dieet moeten volgen waarbij gestreefd wordt naar Phewaardes < 360 umol. Dit dieet zal worden opgesteld door een dietiste met ervaring met stofwisselingsziekten. We vragen patiënten tevens om 2 x per week bloedspotkaarten te prikken gedurende de 14 weken van de studie, Ze weten hoe dit moet omdat ze het tijdens hun jeugd veelvuldig hebben gedaan. Eerdere studies hebben laten zien dat hoge Phe waarden in volwasssenen met PKU, veroorzaakt door het innemen van pillen die Phe bevatten, lichte concentratieproblemen kunnen geven en dat patiënten mogelijk wat minder lekker in hun vel zitten, maar dit is subtiel.

Maar het innemen van veel Phe voor een korte tijd heeft geen grote effecten op volwassen leeftijd en veel patienten volgen helemaal geen dieet meer op volwassen leeftijd waardoor de Phewaardes altijd hoog zijn. De patiënten zullen tijdens 10 weken van de studie zelfs een lagere Phewaarde hebben dan normaal, wat mogelijk gunstig zou kunnen zijn.

Het voordeel van deelname aan de studie voor de individuele patient is dat ze een duidelijk beeld krijgen van of en hoe hoge Phewaardes het functioneren beïnvloedt. Ze kunnen deze kennis toepassen in hun dagelijks leven. Verder het resultaat van deze studie bijdragen aan het verkrijgen van consenses over het belang van een dieet bij volwassenen met PKU.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC

D416 's Gravendijkwal 230
Rotterdam 3015 CE
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC

D416 's Gravendijkwal 230
Rotterdam 3015 CE
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)

- > 18 jaar oud
- Fenyalanine waarde als een neonat voor start dieet > 600 $\mu\text{mol/l}$
- Diagnose PKU via hieprikscreening en behandeling met een eiwitbeperkt dieet tijdens de gehele kindertijd.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Het onvoldoende beheersen van de nederlandse taal om het onderzoek te kunnen begrijpen (lezen)
- Neurologische comorbiditeit
- Het niet willen verwijderen van oogmake-up.
- Visusstoornissen of oogziektes.
- Andere ernstige comorbiditeiten, waaronder psychiatrische aandoeningen, die visuo-motore functie negatief kunnen beïnvloeden.
- Beperking van de bewegingen van de dominante hand.
- Bij vrouwen: zwangerschap of de wens om zwanger te worden.
- Bij vrouwen: Het niet willen gebruiken van voorbehoedsmiddelen.

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Interventie onderzoek
Onderzoeksmodel:	Cross-over
Blindering:	Dubbelblind
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Behandeling / therapie

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	08-01-2019
Aantal proefpersonen:	20
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	29-05-2018
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

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register

CCMO

ID

NL63107.078.18