

Onderzoek naar de sociale en cognitieve ontwikkeling van kinderen met het Fragiele X Syndroom

Gepubliceerd: 18-04-2018 Laatste bijgewerkt: 13-04-2024

Het primaire doel van het onderzoek is om kinderen met FXS te vergelijken met kinderen met niet-syndromale ASS, kinderen met een verstandelijke beperking, en typisch ontwikkelende kinderen wat betreft drie domeinen: ernst van ASS, de specificiteit...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON46517

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Special X

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Geestelijke achterstandsstoornissen
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

Fragiele X Syndroom, FXS

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Sophia Stichting Wetenschappelijk Onderzoek (SSWO)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Autism spectrum stoornis, Cognitie, Fragile X Syndroom, Verstandelijke beperking

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaten van de drie onderzoeksdomeinen zijn:

- Ernst van ASS: ASS severity scores van gestructureerde gedragsobservaties.
- cognitieve vaardigheden: IQ, gemeten met een ontwikkelingsleeftijds-adequate IQ test.
- (neuro)biological karakteristieken: hersenactiviteit patronen gemeten met behulp van fNIRS.

Secundaire uitkomstmaten

Onze secundaire uitkomstmaten zijn: Biologische uitkomstmaten (oogbewegingen en FMRP concentraties uit haar; meer informatie over de specifieke uitkomstmaten is beschikbaar in sectie 8.3 van het onderzoeksprotocol).

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het Fragiele X Syndroom (FXS) is de meest voorkomende erfelijke monogenetische oorzaak van het ontstaan van een verstandelijke beperking en autisme spectrum stoornissen. Ondanks de hoge prevalentie is relatief weinig bekend over de specifieke kenmerken van FXS en de rol die het hebben van een verstandelijke beperking hierin speelt. Ook is er weinig bekend over de onderliggende (neuro)biologische mechanismen van autisme spectrum stoornissen (ASS) in kinderen met FXS en niet-syndromale ASS. Het meten van taakgerelateerde hersenactiviteit bij kinderen met FXS is nog niet vaak uitgevoerd gezien de milde tot ernstige verstandelijke beperking en gedragsproblemen bij kinderen met FXS. Tot slot is het belangrijk dat de relatie tussen biologische maten, zoals concentraties van het eiwit FMRP, en de gedragskenmerken van kinderen met

FXS nader wordt onderzocht.

Doel van het onderzoek

Het primaire doel van het onderzoek is om kinderen met FXS te vergelijken met kinderen met niet-syndromale ASS, kinderen met een verstandelijke beperking, en typisch ontwikkelende kinderen wat betreft drie domeinen: ernst van ASS, de specificiteit van ASS gerelateerde cognitieve symptomen en (neuro)biologische karakteristieken. Daarbij is ons doel om ernst van ASS symptomen en (neuro)biologische karakteristieken te bestuderen van moeders van kinderen met FXS (premutatie dragers).

Onderzoeksopzet

Het onderzoek is een cross-sectionele observationele studie

Inschatting van belasting en risico

Dit is een niet-therapeutisch onderzoek. De belasting voor deelnemers bestaat met name uit de tijd en moeite die zij investeren in deelname aan de bezoeken en het invullen van de vragenlijsten (alleen ouders) voor het onderzoek. Een mobiel onderzoeks-lab zal worden gebruikt om deelnemers te bezoeken op een door hun zelf bepaalde locatie, wat de belasting van de deelnemers vermindert. Er zijn geen risico's bekend voor het afnemen van neuropsychologisch onderzoek, het invullen van vragenlijsten, het meten van oogbewegingen, fNIRS of het verwijderen van enkele haren van de hoofdhuid. fNIRS is een non-invasieve methode voor het meten van de hersenactiviteit waarbij alléén een draadloos kapje met lampjes wordt gebruikt. Patiënten kunnen vrij bewegen tijdens de metingen en het doet geen pijn. FMRP concentraties zullen worden bepaald uit haarwortels. Het verwijderen van enkele haren met een pincet is niet invasief en uitermate geschikt voor jonge kinderen en kinderen met een verstandelijke beperking.

Omdat wij specifiek onderzoek willen doen naar het ASS profiel en de onderliggende biologische mechanismen in patienten met FXS is het niet mogelijk een andere onderzoekspopulatie te gebruiken. Gezien er zeer weinig bekend is over kinderen met FXS zullen wij dit onderzoek bij kinderen en adolescenten uitvoeren. Om te kunnen differentiëren tussen kenmerken die veroorzaakt worden door het hebben van een verstandelijke beperking, een niet-syndromale ASS of FXS is het noodzakelijk dat wij ook een vergelijking maken met kinderen met een verstandelijke beperking zonder ASS of FXS. Als in indirect voordeel kan dit onderzoek bijdragen aan een meer gefocuste diagnose, verbeterde beoordeling van de effectiviteit van behandelingen en het ontwikkelen van nieuwe gepersonaliseerde behandelingen voor kinderen met FXS of ASS. Bovendien komen wij meer te weten over de etiologie van ASS.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015 CN
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3015 CN
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)

Kinderen van 6 tot en met 18 jaar oud, (gecorrigeerd tot) normaal zicht, Nederlands als moedertaal. Vier groepen deelnemers worden geïncludeerd, met 55 kinderen per groep. Twee groepen moeders zullen worden geïncludeerd, moeders van kinderen in de FXS en TD groep.

Groepsspecifieke in- en exclusiecriteria staan vermeld in sectie 4.2 en 4.3 van het onderzoeksprotocol.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Vier groepen deelnemers worden geïncludeerd. Groepsspecifieke in- en exclusiecriteria staan vermeld in sectie 4.2 en 4.3 van het onderzoeksprotocol.

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	06-02-2019
Aantal proefpersonen:	300
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	18-04-2018
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	ID
CCMO	NL62172.078.17