

Congenitale centrale hypothyreodie plusminus ACTH of groeihormoon deficiëntie: etiologie en uitkomst

Gepubliceerd: 21-07-2014 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

In deze overwegend observationele studie zullen alle patiënten gediagnosticeerd met CH-C in Nederland tussen 1-1-1995 en 1-1-2015 getraceerd worden en de volgende onderzoeksvragen zullen behandeld worden.1) Wat is de mortaliteit van vroeg...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Endocriene aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON47244

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

CHC in Nederland

Aandoening

- Endocriene aandoeningen, congenitaal
- Hypothalamus- en hypofyse-aandoeningen

Synoniemen aandoening

afwezige schildklier besturing, Congenitale centrale hypothyreoidie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Congenitaal centrale hypothyreoidie, Congenitaal hypopituitarisme

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1: Mortaliteit

2: Ontwikkeling en psychosociaal functioneren vergeleken met broertjes/zusjes

3: DNA analyse: prevalentie van Igsf1 mutaties in de subgroep met geïsoleerde CH-C, resultaten van whole exome sequencing.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Congenitale hypothyreoidie (CH) kan van thyreoidale (CH-T) of centrale origine (CH-C) zijn. CH-C kan geïsoleerd zijn of in het kader van multiële hypofysevoorkwab-functie uitval. In Nederland wordt sinds 1994 effectief CH-C gedetecteerd door middel van een unieke neonatale screeningsprogramma. Hierdoor is er in Nederland een uniek cohort van vroeg behandelde kinderen met CH-C. Zo'n cohort is nooit eerder goed beschreven en er zijn nog veel vragen omtrent de mortaliteit, morbiditeit van vroegbehandelde CH-C en de etiologie hiervan. Door data te verzamelen omtrent mortaliteit, morbiditeit zal het voordeel van screenen op CH-C duidelijk worden en dit zou tot veranderen van screeningsprogramma's in het buitenland kunnen leiden. Recent zijn resultaten gepubliceerd van laat ontdekte CH-C patiënten waarbij een hoog percentage ontwikkelingsachterstand (56%) werd gezien. In deze studie zou ook het begrip van de genetische/moleculaire achtergrond van CH-C vergroot kunnen worden.

Doel van het onderzoek

In deze overwegend observationele studie zullen alle patiënten gediagnosticeerd met CH-C in Nederland tussen 1-1-1995 en 1-1-2015 getraceerd worden en de volgende onderzoeksvragen zullen behandeld worden.

- 1) Wat is de mortaliteit van vroeg gediagnosticeerde CH-C in het kader van multipele hypofyse-voorkwab uitval
- 2) Wat is de ontwikkelings en psychosociale uitkomst van kinderen met vroeg ontdekte en behandelde CH-C?
- 3) Wat is de genetische/moleculaire achtergrond van geïsoleerde CH-C en CH-C in het kader van multipele hypofyse-voorkwab uitval.

Onderzoeksopzet

Het gehele cohort van kinderen met permanente congenitale CH-C geboren tussen 1-1-1995 en 1-1-2015 zal worden opgespoord.

De namen van de behandelend kinderartsen zijn bekend bij TNO. De kinderen en hun wettelijke vertegenwoordigers zullen via de behandelend arts benaderd worden. Het medisch dossier zal onderzocht worden (medische voorgeschiedenis, behandeling, groei/puberteitsontwikkeling). In het geval van overlijden zal de oorzaak hiervan gedocumenteerd worden.

Uitkomstmaten van ontwikkeling en psychosociaal functioneren zijn schoolresultaten, intelligentie test uitslagen en resultaten van vragenlijsten met betrekking tot psychosociaal functioneren.

Er zal toestemming gevraagd worden om ook schoolresultaten van broertjes/zusjes op te vragen. Er zal gevraagd worden of broertje/zusjes ook vragenlijsten met betrekking tot psychosociaal functioneren willen invullen.

De psychosociale vragenlijsten kunnen thuis online ingevuld worden.

Kinderen en hun ouders zullen uitgenodigd worden in het AMC voor een gesprek, lichamelijk onderzoek en intelligentie test. Tevens zal eenmalig bloed afgenomen worden voor genetisch onderzoek en indien noodzakelijk additionele endocriene bloedonderzoeken. De intelligentie test zal ook bij broertjes/zusjes worden afgenomen

Inschatting van belasting en risico

De belasting is minimaal en bestaat uit invullen van vragenlijsten en een bezoek aan het AMC voor een gesprek, lichamelijk onderzoek, intelligentie test en 1 veneuze bloedafname (4-10 ml).

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ

NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

Permanente congenitale centrale hypothyreoidie ontdekt via de neonatale hielprikscreening

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Passagere congenitale centrale hypothyreoidie (bv door (onbehandelde) maternale ziekte van Graves)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 15-06-2017

Aantal proefpersonen: 170

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 21-07-2014

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

Goedgekeurd WMO

Datum: 14-03-2016

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-06-2017

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	NL48833.018.14