

Een open label, exploratieve, interventie studie met PKU Synergy (een aminozuurpreparaat) na marktintroductie in meerdere landen en onderzoekscentra om verandering in voedingsstoffeninname te evalueren in PKU patienten met een toegenomen Phe-tolerantie/inname.

Gepubliceerd: 26-02-2020 Laatste bijgewerkt: 09-04-2024

Het doel van de studie is om de verandering in voedingsstoffeninname te onderzoeken na een 24 weekse interventie met PKU Synergy in patiënten met een toegenomen Phe-tolerantie/inname en om de product waardering te evalueren.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON48912

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

ESSENTIAL

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

Fenylketonurie / PKU

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Nutricia Research

Overige ondersteuning: Nutricia Research BV en Nutricia Nederland

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Aminozuurpreparaat, Fenylketonurie, PKU Synergy

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

*Voedingsstoffeninname (drie-dagen voedingsdagboekje)

*Product waardering (vragenlijst)

Secundaire uitkomstmaten

Andere parameters

*Naleving van instructie productgebruik (wekelijks)

*Nutritionele bloedwaarden: Vetzuurprofiel, Aminozuurprofiel, Vitamine B1, B6,

B12 & D; Foliumzuur; Selenium; Jodium; Calcium; Zink; Ijzer, Koper, Mangaan

*Phe-levels (tweewekelijkse vingerprik)

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Fenylketonurie (PKU) is een erfelijke stofwisselingsziekte met een genetische deficiëntie in het fenylalaninehydroxylase-enzym (PAH). Door dit genetisch defect hoopt fenylalanine zich op in het bloed. Wanneer PKU niet wordt behandeld leidt dit tot ernstige mentale achteruitgang en neurologische beperkingen.

Het hoofddoel van dieetmanagement bij PKU is het voorkomen van een te hoge fenylalanine accumulatie in het bloed en de hersenen door middel van een laag

fenylalanine dieet. Deze klassieke behandeling is ontwikkeld voor PKU-patiënten en is effectief en veilig.

Sinds 2008 wordt een subgroep behandeld met sapropterine dihydrochloride (BH4 behandeling) met als doel de resterende PAH activiteit te verbeteren.

PKU-patiënten behandeld met BH4 kunnen hun dagelijkse tolerantie en inname van fenylalanine verhogen. Dit betekent dat ze een hogere hoeveelheid eiwithoudend natuurlijk voedsel kunnen eten. Recent onderzoek toont aan dat patiënten niet gemakkelijk hun eetgewoonten veranderen. Hoewel ze meer een normaal dieet kunnen volgen, verschilt hun voedselkeuze nog steeds aanzienlijk in vergelijking tot controles zonder PKU. Met als gevolg dat deze groep PKU-patiënten niet aan de aanbevolen inname van micronutriënten en aminozuren voldoet.

Er zijn ook PKU-patiënten (met een mild fenotype) die hun dieet versoepelen door hun Phe-inname te verhogen (>1000 mg / dag). De voedselkeuze en eetgewoonten van deze patiëntengroep blijft aanzienlijk verschillen van gezonde leeftijdsgenoten, zelfs na het versoepelen van hun dieet. Over het algemeen ontwikkelen basisvoedingsgewoonten zich tijdens de vroege kinderjaren en blijven ze gedurende het hele leven stabiel. Milde PKU-patiënten met een vrijer dieet lopen daarom het risico op onvoldoende voedingsstoffen.

De aminozuurpreparaten die momenteel beschikbaar zijn (, leveren niet de benodigde hoeveelheid van de micronutriënten en aminozuren die deze groep nodig heeft. Daarom heeft de sponsor van deze studie het nieuwe product PKU Synergy ontworpen, aangepast aan de specifieke behoeften van de groep.

Doel van het onderzoek

Het doel van de studie is om de verandering in voedingsstoffeninname te onderzoeken na een 24 weekse interventie met PKU Synergy in patiënten met een toegenomen Phe-tolerantie/inname en om de product waardering te evalueren.

Onderzoeksopzet

Een 24-weken durende open label, exploratieve, interventie studie, na marktintroductie, in meerdere landen en onderzoekscentra.

Onderzoeksproduct en/of interventie

PKU Synergy is een animozuurpreparaat in poedervorm met citrussmaak. Het product is bedoeld voor oral gebruik. De dagelijkse dosering is een 33g stick sachet (bevat 20 gram eiwit).

Inschatting van belasting en risico

Patiënten wordt gevraagd op vijf momenten online vragenlijsten in te vullen en tweemaal een papieren voedingsdagboekje gedurende drie dagen. Zij zullen tweemaal naar het ziekenhuis moeten komen voor een studiebezoek. Bij de

patiënten zal tweewekelijks een bloed spot (vingerprik) worden afgenomen (of zij nemen dit zelf af) en zal tweemaal 22 mL bloed worden afgenomen via venapunctie. De patient zal nuchter moeten zijn voor de bloedafname en mag gedurende 24 uur voor de bloedafname niet intensief sporten. Zij zullen eenmaal daags gedurende 24 weken het onderzoeksproduct nemen.

Contactpersonen

Publiek

Nutricia Research

Uppsalalaan 12
Utrecht 3584 CT
NL

Wetenschappelijk

Nutricia Research

Uppsalalaan 12
Utrecht 3584 CT
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Inclusie criteria:

1. PKU-patiënten geïdentificeerd door middel van screening van hielprikbloed kort na de geboorte, en gestart met een Phe-beperkt dieet voordat ze 3 maanden oud zijn.
2. PKU-patiënten met een verhoogde Phe-tolerantie/inname vanwege een mild PKU fenotype of door behandeling met BH4.
3. Wanneer PKU-patiënten behandeld worden met BH4, moet de behandeling met BH4 voor tenminste 26 opeenvolgende weken tot aan start van inname test product hebben plaatsgevonden.
4. Leeftijd ≥ 12 jaar.
5. Wanneer PKU-patiënten (ongeacht of ze behandeld worden met BH4 of een mild PKU-fenotype hebben) dagelijks aminozuurpreparaten gebruiken (met een maximum van 25 Eiwit Equivalenten per dag afkomstig van het aminozuurpreparaat) voor tenminste 26 opeenvolgende weken tot visite 1.
6. Wanneer PKU-patiënten (ongeacht of ze behandeld worden met BH4 of een mild PKU-fenotype hebben) een aminozuurpreparaat gebruiken, moeten zij in staat en bereid zijn om hun huidige aminozuurpreparaat (max 25 Eiwit Equivalent per dag) te vervangen door een portie test product per dag.
7. Wanneer PKU-patiënten (ongeacht of ze behandeld worden met BH4 of een mild PKU-fenotype hebben) gebruik maken van omega-3 antioxidant, en/of vitamine supplementen, moeten zij in staat en bereid zijn om deze inname te stoppen en te vervangen door het test product.
8. In staat zijn tot en bereid zijn om zich te houden aan de studie procedures
9. In staat en bereid zijn om informed consent te geven (en assent bij minderjarigen indien nodig volgens de lokale wet/richtlijn).
10. Voor vrouwen in de vruchtbare leeftijd: niet de intentie hebben om zwanger te raken tijdens de studie.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Exclusie criteria:

1. Voor vrouwen: Zwanger of borstvoeding gevend.
2. Huidig of voormalig gebruik van het testproduct binnen 6 weken voor studie start.
3. Conditie (met in begrip van nierfalen en ernstige leverfunctie falen) en gebruik van medicatie die een invloed kan hebben op deelname, uitkomst van parameters of veiligheid (bepaald door de onderzoeker).
4. Psychotrope medicatie (bijvoorbeeld medicatie met effect op het zenuwstelsel) en inotrope medicatie.
5. Iedere conditie met een hoog risico op een slechte naleving van instructie

productgebruik.

6. Deelname aan een andere studie waarbij onderzoeks- of op de markt gebrachte producten gelijktijdig of binnen zes weken worden gebruikt voor start studie.

Behalve voor studies gerelateerd aan Kuvan® (synthetisch tetrahydrobiopterin (BH4)) zonder diagnostische, therapeutische of experimentele interventie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Interventie onderzoek

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Behandeling / therapie

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 24-09-2020

Aantal proefpersonen: 10

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 26-02-2020

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 16-04-2020

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL63473.042.19

Resultaten

Einddatum onderzoek: 27-05-2021

Totaal aantal deelnemers: 2

Samenvatting resultaten

Trial is ongoing in other countries