

10-jarige verlengingsstudie: prospectief systematisch vervolg voor X-gebonden adrenoleukodystrofie

Gepubliceerd: 15-04-2019 Laatste bijgewerkt: 24-05-2024

Het primaire doel van dit onderzoek is het ontwikkelen van nieuwe sensitieve en kwantitatieve uitkomstmaten voor de myelopathie bij X-ALD.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON49948

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Prospectieve follow-up voor X-ALD.

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Congenitale en peripartale neurologische aandoeningen

Synoniemen aandoening

X-ALD, X-gebonden adrenoleukodystrofie, ziekte van Schilder

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: o.a. Minoryx;Stofwisselkracht;Metakids

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Myelopathie, Uitkomstmaten, X-ALD, X-gebonden adrenoleukodystrofie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Ziekteprogressie op alle mogelijke uitkomstmaten

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire doelstelling (en):

- 1) om de nieuwe uitkomstmaten te valideren (d.w.z. is de biomarker voorspellend) in dit cohort.
- 2) om vast te stellen of pre-symptomatische patiënten en ernstig getroffen patiënten ook progressie vertonen in de onderzochte uitkomstmaten en of dat betekent dat deze patiënten in aanmerking komen voor klinische studies.
- 3) bodysway meten in een cohort van gezonde proefpersonen om normatieve gegevens te verkrijgen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Patiënten met X- gebonden adrenoleukodystrofie (X-ALD) ontwikkelen bijnierschorsinsufficiëntie (80% op de kinderleeftijd) en vrijwel alle patiënten (mannen en vrouwen) ontwikkelen een progressieve myelopathie. Er is op dit moment geen behandeling die deze progressieve myelopathie kan voorkomen of de progressie te vertragen. Het kwantificeren van de myelopathie is met de huidige uitkomstmaten lastig. Dat laatste is juist van groot belang om de effectiviteit van nieuwe behandelingen te evalueren. Uit recent onderzoek is gebleken dat kwantitatieve MRI (DTI) onderscheid kan maken tussen symptomatische en asymptomatische ALD patiënten. Deze technieken, maar ook 'force plate analysis', zijn veelbelovende uitkomstmaten voor de ernst van de myelopathie bij ALD patiënten en zullen in de toekomst gebruikt kunnen worden voor klinische studies. Het doel van dit onderzoek is het natuurlijk beloop van

X-ALD nauwkeurig te beschrijven met behulp van neurologisch onderzoek, klinische schalen maar ook technologische hulpmiddelen. Daarmee kunnen hopelijk nieuwe uitkomstmaten voor klinisch onderzoek bij patiënten met X-ALD worden ontwikkeld.

Doel van het onderzoek

Het primaire doel van dit onderzoek is het ontwikkelen van nieuwe sensitieve en kwantitatieve uitkomstmaten voor de myelopathie bij X-ALD.

Onderzoeksopzet

Het betreft een longitudinale observationale cohort studie van 10 jaar welke een verlenging is van een voorgaande follow-up studie bij patiënten met X-ALD. Hierbij komen patiënten elke 6 of 12 of 24 maanden naar het ziekenhuis, afhankelijk van de leeftijd. Voor de body sway analyses zal een controlegroep ook worden geëvalueerd.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers bezoeken vanwege onderliggende aandoening het AMC al één of tweemaal per jaar, afhankelijk van de leeftijd. Aan dit controle bezoek (voor neurologisch onderzoek, MRI-hersenen en bloedafname voor endocrinologisch onderzoek) wordt de gegevensverzameling voor dit onderzoek toegevoegd. Dit houdt in:

- een langer MRI protocol (70 ipv 45 minuten)
- extra bloedafname
- quality of life en disability schalen (SF-36, ALDS)
- 2 of 6 minuten looptest
- 9 peg hole test
- Accelerometrie met draagbare sensoren: meting van lichaamsbeweging en looppatroon
- lumbaalpunctie (optioneel en alleen voor personen van 16 jaar en ouder en alleen na aanvullende toestemming)

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 15
Amsterdam 1105AZ

NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 15
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)
Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Om in aanmerking te komen om deel te nemen aan dit onderzoek, moet een proefpersoon aan alle volgende criteria voldoen:

Diagnose van ALD (bevestigd door ABCD1-mutatieanalyse)

Voor mannelijke patiënten: Bereid zijn om regelmatige follow-up bezoeken te ondergaan (tweemaal per jaar indien <12 jaar en jaarlijks indien >12 jaar) met bloedafname en een MRI-scan van de hersenen

Voor vrouwelijke patiënten: Bereid zijn om eens in de twee tot drie jaar het ziekenhuis te bezoeken

Verstrekking van schriftelijke geïnformeerde toestemming om deel te nemen aan het onderzoek, verkregen van de deelnemer of wettelijke voogd in het geval van een minderjarige

Proefpersonen die in aanmerking komen om deel te nemen als gezonde controlepersonen moeten aan alle volgende criteria voldoen:

Bereid zijn om het ziekenhuis te bezoeken

16 jaar of ouder zijn

Verstreking van schriftelijke geïnformeerde toestemming om deel te nemen aan het onderzoek, verkregen van de deelnemer

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Een potentiële proefpersoon (patiënt of gezonde controle) die aan een van de volgende criteria voldoet, wordt uitgesloten van deelname aan dit onderzoek:

- niet bereid of in staat deel te nemen aan de gebruikelijke follow-up (bijvoorbeeld vanwege invaliditeit door gevorderde ziekte)
- co-morbiditeit die interpretatie van data onmogelijk maakt (bijvoorbeeld multipale sclerose)

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	09-05-2022
Aantal proefpersonen:	200
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum:	15-04-2019
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	08-11-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	17-06-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	24-02-2021
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-05-2024
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	MEC Academisch Medisch Centrum (Amsterdam)

Kamer G4-214

Postbus 22660

1100 DD Amsterdam

020 566 7389

mecamc@amsterdamumc.nl

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	NL68251.018.18