

Pseudoxanthoma elasticum: een cohort studie en opzet van een register.

Gepubliceerd: 04-01-2019 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het verzamelen van klinische data voor onderzoek, onder andere door middel van een internationale vragenlijst, het meten van PPI, ENPP1, anti-retinale antilichamen en cytokines, en late fase ICG angioogrammen in patiënten in het LEP en het linken...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON52835

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Pseudoxanthoma elasticum: het register

Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Netvlies-, vaatvlies- en glasvochtbloedingen en vaataandoeningen
- Arteriosclerose, stenose, vaatinsufficiëntie en necrose

Synoniemen aandoening

Pseudoxanthoma elasticum, PXE

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Vrienden van het UMC

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Pseudoxanthoma elasticum, PXE, Pyrofosfaat, Register

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Klinische data zal worden verzameld voor toekomstig onderzoek.

Secundaire uitkomstmaten

Plasma PPI in PXE patienten in het LEP, progressie van retinale verkalking
gemeten op late fase ICG angiogram.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) is een zeldzame genetische aandoening waarbij mutaties in het ABCC6 gen leiden tot een tekort aan de verkalkingsremmer inorganisch pyrofosfaat (PPI). Dit leidt tot verkalking van de huid, verkalking van de membraan van Bruch in de retina en verkalking van met name de perifere bloedvaten. Hierdoor hebben patiënten last van huidafwijkingen (pseudoxanthomen), kunnen ze blind worden en hebben ze last van perifeer vaatlijden. Er bestaat geen behandeling en er is nog weinig bekend over de prognose van deze ziekte. Nieuwe inzichten in de pathofysiologie en het beloop van de ziekte zijn daarom nodig. In het UMC Utrecht is het landelijk expertise centrum PXE (LEP) gevestigd waar momenteel ruim 250 PXE patiënten onder controle zijn. Het primaire doel van deze studie is om klinische data te verzamelen voor onderzoek in een register. We willen hierbij ook graag gebruikmaken van een internationale vragenlijst zodat we samenwerking met andere landen in de toekomst kunnen bevorderen. Recent is aangetoond dat bij PXE lage concentraties PPI in het bloed hebben. Mogelijk zijn PPI en ENPP1 (het enzym wat PPI maakt) een voorspeller van ernst en progressie van de ziekte. Een tweede doel van deze studie is daarom om PPI en ENPP1 te meten in patienten in het LEP en te linken aan klinische parameters. Verder is het essentieel om de aantasting van het netvlies te kunnen kwantificeren in een eerder stadium dan blijvend visusverlies en slechthooftheid (dit zijn subjectieve metingen). Tot op heden is het nog niet mogelijk om de ernst van de retinale verkalking te kunnen meten. Onlangs heeft het PXE onderzoeksteam hierin vooruitgang geboekt, en lijkt het mogelijk om middels late fase indocyanine groen (ICG) angiogrammen de ernst van PXE in het oog te monitoren. Daarom is een derde doel van deze

studie om late fase ICG angiogrammen te verrichten in patiënten met PXE en de progressie van retinale verkalking te kunnen meten en dit te kunnen linken aan het visueel functioneren en andere oogheelkundige parameters. Tot slot is er een kleine groep mensen die plotselinge achteruitgang van het zicht heeft, een mogelijke verklaring hiervoor is een auto-immuun fenomeen. Daarom willen we graag auto-immuun analyses doen op het bloed van PXE patiënten (anti-retinale antilichamen en cytokines in serum).

Doel van het onderzoek

Het verzamelen van klinische data voor onderzoek, onder andere door middel van een internationale vragenlijst, het meten van PPI, ENPP1, anti-retinale antilichamen en cytokines, en late fase ICG angiogrammen in patiënten in het LEP en het linken van PPI waardes en progressie van retinale verkalking aan klinische en oogheelkundige parameters.

Onderzoeksopzet

Longitudinaal observationele cohort studie

Inschatting van belasting en risico

De belasting voor patiënten is minimaal. Data die in het kader van zorg is gemaakt zal worden verzameld. Er worden 4 buisje (27ml) extra bloed afgenomen in het kader van reguliere zorg. Patiënten zullen een injectie met IGG krijgen, voor een onderzoek wat al decennia gebruikt wordt in de klinische zorg. Dit kost de patiënten nagenoeg geen extra tijd en gaat gepaard met zeer lage risico's. Als patiënten niet willen meewerken zal dit geen gevolgen hebben voor de behandeling.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Gediagnostiseerd met PXE
- informed consent getekend
- leeftijd: 18 jaar en ouder

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Leeftijd onder de 18

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	12-03-2019
Aantal proefpersonen:	500
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	04-01-2019
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	18-04-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	14-07-2021
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	08-09-2022
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec

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	NL67568.041.18