

Diagnostiek en diagnostisch gerichte research van mentale retardatie van onbekende oorzaak

Gepubliceerd: 12-01-2009 Laatste bijgewerkt: 08-05-2024

Het doel van het onderzoek is om een zo groot mogelijk aantal geselecteerde MR patiënten een etiologische diagnose te stellen. De doelstelling is in 15-20% van tot dan toe onverklaarde MR tot zo'n etiologische diagnose te komen. Tevens bestaat...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON30801

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Diagnostiek van mentale retardatie van onbekende oorsprong

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Geestelijke achterstandsstoornissen

Synoniemen aandoening

verstandelijke beperking, verstandelijke handicap

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, de 3 betrokken instellingen voor VG-zorg

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: diagnostiek, mentale retardatie, mentale retardatie research, MR genen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaten zijn het stellen van een etiologische diagnose en het opstellen van een genetisch-diagnostisch protocol, bruikbaar in de VG sector door AVG

Secundaire uitkomstmaten

Het vinden van nieuwe genen en nieuwe MR syndromen zijn secundaire uitkomstmaten en hetzelfde geldt voor de geno/fenotype correlatie studies.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Mentale retardatie (MR) wordt gedefinieerd als een IQ van 70 of lager, een significante beperking in zelfredzaamheid en een ontstaan voor het 18e levensjaar. De prevalentie wordt geschat op ca 2-3%. Ernstige MR (IQ < 50) heeft een prevalentie in de orde van 0,5%, terwijl de milde MR (IQ 50-70) een duidelijke grotere prevalentie heeft. Er zijn meer mannen dan vrouwen met een MR. Dit wordt gedeeltelijk verklaard door het voorkomen van monogene X-linked MR. MR heeft grote maatschappelijke en psychosociale gevolgen voor betrokkenen. De er mee gepaard gaande kosten zijn hoog. In de lijst van gezondheidszorg uitgaven per diagnosecategorie staan de uitgaven in verband met mentale retardatie nummer een. Oorzaken van MR zijn velerlei, maar in een zeer groot aantal gevallen is de oorzaak een erfelijke; de bekendste voorbeelden daarvan zijn het Down syndroom en het fragiele X syndroom. Echter, in meer dan de helft van de gevallen kan geen etiologische diagnose gesteld worden. Het belang van een etiologische diagnose in geval van mentale retardatie is tweemaal: 1. het verschaft inzicht in prognose en comorbiditeit en draagt diensgevolge bij aan het opstellen van een behandelplan en 2. het is een voorwaarde voor een betrouwbare erfelijkheidsadviesing ten behoeve van gezonde verwanten van MR patiënten.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is om een zo groot mogelijk aantal geselecteerde MR patiënten een etiologische diagnose te stellen. De doelstelling is in 15-20% van tot dan toe onverklaarde MR tot zo'n etiologische diagnose te komen. Tevens bestaat het doel te komen tot een genetisch-diagnostisch protocol dat bruikbaar is in de VG sector voor de AVG.

Daarnaast is de verwachting te komen tot

- een of meer nieuwe MR syndromen
- een of meer nieuwe MR genen
- genotype/fenotype correlatie studies

Onderzoeksopzet

In de 3 betrokken VG instellingen zijn ca 8000 MR patiënten bekend. Op basis van de in- en exclusie criteria zullen door de AVG in overleg met de onderzoekers ca 400 patiënten geselecteerd worden bij wie vervolgens een lichamelijk onderzoek zal plaatsvinden en bij wie bloedafname zal plaatsvinden. Ook zal bloedafname plaats vinden bij hun ouders ten einde onderscheid te kunnen maken tussen polymorfismen en causale afwijkingen. Het lichamelijk onderzoek is primair bedoeld om het fenotype in dysmorfologische zin nauwkeurig in kaart te brengen. Het bloed dat wordt afgenomen zal gebruikt worden voor aanvullend onderzoek ter opsporing van genetische defecten (chromosomenafwijkingen, monogene afwijkingen, genomische afwijkingen). Ten behoeve van het onderzoek zal 2x per maand een MR poli in het UMC St Radboud worden gestart waarin participeren de arts-onderzoeker, klinisch genetici en zonodig te consulteren artsen als kinderneuroloog en kinderarts metabole ziekten.

Inschatting van belasting en risico

De belasting van het onderzoek is na goede voorbereiding en selectie in de instellingen gering. Voor eventuele risico's geldt hetzelfde

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Postbus 9101
6500 HB Nijmegen
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Postbus 9101
6500 HB Nijmegen
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)

mentale retardatie van onbekende oorzaak
beschikbaarheid van beide ouders
bijkomende kenmerken (bijv aangeboren afwijkingen, dysmorphieën, bloedverwantschap, micro/macrocefalie, abnormale groei)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

mentale retardatie met bekende etiologische oorzaak

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 14-07-2009

Aantal proefpersonen: 400

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 12-01-2009

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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

CCMO

ID

NL13636.091.07