

Vrouwelijke draagsters van het creatine transporter defect.

Gepubliceerd: 23-07-2007 Laatste bijgewerkt: 09-05-2024

1. definiëren klinisch spectrum bij vrouwelijke draagsters van het creatine transporter defect.
2. correlatie tussen fenotype en X-inactivatie studies.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON31374

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Draagsters CRTR defect.

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen
- Geestelijke achterstandstoornissen

Synoniemen aandoening

creatine transporter defect

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Vidi creatine transporter deficiency;Gajja Salomons.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: creatine transporter defect, draagsters, fenotype, X-inactivatie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De volgende onderzoeken worden verricht: 1. anamnese en familie anamnese, 2. lichamelijk onderzoek, 3. laboratorium onderzoek (biochemische analyse bloed en urine, X-inactivatie studies in bloed, haren en speeksel, RNA analyse, creatine opname studies in fibroblasten en EBV getransformeerde lymphocyten, 4. H-MRS van de hersenen en 5. neuropsychologisch onderzoek.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het creatine transporter defect is een X-gebonden oorzaak van mentale retardatie. De aandoening werd recent ontdekt door het metabole laboratorium in het VUMC in samenwerking met het Cincinnati Children's Hospital Medical Center in de USA. Er is weinig bekend over het fenotype bij vrouwelijke draagsters. Het is te verwachten dat het fenotype bij vrouwen kan variëren tussen asymptomatisch en een beeld vergelijkbaar met aangedane mannen, ten gevolge van verschil in X-inactivatie.

Doel van het onderzoek

1. definiëren klinisch spectrum bij vrouwelijke draagsters van het creatine transporter defect. 2. correlatie tussen fenotype en X-inactivatie studies.

Onderzoekopzet

cross-sectional observationeel onderzoek

Inschatting van belasting en risico

De belasting van het onderzoek bestaat uit twee invasieve ingrepen (een venapunctie en een huidbiopsie), uittrekken van 20 haren, het feit dat het tijd kost (twee keer een bezoek van 3-4 uur) en de mogelijke psychologische belasting van de confrontatie met het draagster zijn. De uitslagen van de onderzoeken kunnen van belang zijn voor de proefpersonen omdat ze informatie geven over het mogelijk zinvol zijn van behandeling met creatine en creatine biosynthese precursors.

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1117
1081 HV Amsterdam
Nederland

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1117
1081 HV Amsterdam
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

bewezen draagster van pathogene mutatie in creatine transporter gen.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

ontbreken informed consent.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 15-06-2007

Aantal proefpersonen: 15

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

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	NL18019.029.07