

Mentale ontwikkeling bij Turner patienten met een ring X of een marker chromosoom.

Gepubliceerd: 29-06-2009 Laatste bijgewerkt: 18-07-2024

Het doel van deze studie is om aan te tonen welke oorzakelijke factoren (genetische factoren binnen r(X) of de marker chromosomen, genetische factoren binnen het andere X chromosoom en genetische factoren binnen de autosomen) een rol spelen bij de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON33391

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Turner patienten met een ring X of een marker chromosoom.

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Turner syndroom en ring X chromosoom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Novo Nordisk

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: marker chromosoom, mentale retardatie, ring X chromosoom, Turner patienten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het verschil in genetisch profiel tussen Turner patiënten met r(X) of marker chromosoom, met en zonder mentale retardatie.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Turner syndroom (TS) wordt gekenmerkt door partiële of complete afwezigheid van het tweede X chromosoom. Hoewel het overgrote merendeel van de Turner patiënten een normale intelligentie heeft, is 30 tot 40% van de patiënten met een ring X (r(X)) chromosoom en 60% van de patiënten met een marker chromosoom mentaal geretardeerd. De associatie tussen mentale retardatie en r(X) en de marker chromosomen lijkt gedeeltelijk verklaard te kunnen worden door het frequent missen van het X inactiverende-specifieke transcript (XIST) locus op deze chromosomen. Door dit, wordt het r(X) of de marker chromosoom niet geïnactiveerd en is er expressie van beide genen op deze chromosomen en op het normale X chromosoom. Deze functionele X disomie zou kunnen leiden tot mentale retardatie. Echter, XIST expressie is niet de enige factor in het ontstaan van mentale retardatie bij r(X) en marker chromosomen. Zo zijn er r(X) patiënten met mentale retardatie zonder de aanwezigheid van XIST en er zijn patiënten met een normale intelligentie zonder de afwezigheid van XIST. Welke andere genetische factoren invloed hebben op de mentale retardatie bij r(X) en marker chromosoom patiënten is nog niet volledig onderzocht.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om aan te tonen welke oorzakelijke factoren (genetische factoren binnen r(X) of de marker chromosomen, genetische factoren binnen het andere X chromosoom en genetische factoren binnen de autosomen) een rol spelen bij de ontwikkeling van mentale retardatie, gedragsproblemen en het ontstaan van dysmorphe kenmerken bij r(X) en marker chromosoom patiënten.

Een ander doel van deze studie is om aan te tonen of er verschil is in mentale retardatie, disproporties en dysmorphe kenmerken tussen volwassenen en kinderen met r(X) en marker chromosoom patiënten en om de prevalentie te bepalen van mentale retardatie bij r(X) en marker chromosoom patiënten.

Onderzoeksopzet

Observationele studie.

Inschatting van belasting en risico

Het is een niet therapeutische studie, waarbij de risico's verwaarloosbaar klein zijn en de belasting minimaal is. Patiënten en hun ouders zullen eenmaal het ziekenhuis bezoeken voor de duur van ongeveer 4-5 uur. Een vragenlijst zal worden ingevuld, lichamelijk onderzoek zal worden verricht, dysmorphe kenmerken zullen in kaart worden gebracht, gestandaardiseerde foto's zullen worden gemaakt en neuropsychologisch onderzoek zal worden verricht. Bloed wordt afgenomen middels een venapunctie bij de patiënten (2 x 10 ml and 1 x 5 ml) en hun ouders (2 x 10 ml).

De patiëntengroep bevat ook minderjarigen omdat we niet kunnen uitsluiten dat het fenotype verschillend is tussen kinderen en volwassenen en omdat anders de bias wordt vergroot al er alleen volwassen Turner patiënten zouden worden geïncludeerd (omdat ernstiger aangedane patiënten vaker zich onttrekken aan de controles op volwassen leeftijd). Deze studie zou niet kunnen worden uitgevoerd zonder deelname van patiënten met mentale retardatie omdat het doel van de studie is om te onderzoeken of genetische factoren verklaren waarom sommige r(X) of marker chromosoom patiënten mentale retardatie hebben en andere niet.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2300 RC Leiden
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2300 RC Leiden

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)

Patienten met Turner syndroom op basis van een ring (45,X/46,X,r(X)) of een marker chromosoom (45,X/46,X,+mar).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patienten en hun ouders of verzorgers moeten de Nederlandse taal spreken en begrijpen.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 08-01-2010
Aantal proefpersonen: 35
Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 29-06-2009
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL26731.058.09