

Het galactosemie brein in beeld: Op zoek naar de neurale correlaten van taalproblemen

Gepubliceerd: 13-06-2011 Laatste bijgewerkt: 28-04-2024

Om aangedane functionele netwerken en onderliggende structurele pathologie van de cognitieve problemen in galactosemie te identificeren

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON36086

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Het pratende galactosemie brein in beeld

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

Klassieke galactosemie; erfelijke stofwisselingsziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Galactosemie Onderzoek Fonds (GOF)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Erfelijke metabole ziekten, Klassieke galactosemie, MRI, Taal

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire parameters zijn maten afgeleid van 1) structurele MRI scans (i.e. laesies in de witte stof, dikte van de cortex), 2) functionele MRI tijdens een taalproductietaak en tijdens rust (i.e. % van de verandering in BOLD signaal in geselecteerde regio's van interesse, Granger causaliteitscorrelaties), 3) DTI (i.e. fractionele anisotropy, FA; gemiddelde diffusiteit, MD; en DTI tractografie), en 4) het gedragsparadigms (i.e. het aantal fouten en correcties, de tijd die nodig is om te beginnen met praten, 'voice onset time latencies').

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaten zijn meer algemene maten die gebruikt zullen worden om meer informatie over de deelnemers te verkrijgen. In de analyses zullen deze parameters gebruikt worden als beschrijvend, als covariaat of in een regressie- of correlatieanalyse:

- Logopedie, fysiotherapie of speciaal onderwijs
- Relevante medische geschiedenis
- Comorbiditeit met ADHD
- Metabole informatie, zoals GALT mutatie, GALT enzym activiteit, urine galactose en galactitol waarden

- Voedingsparameters, zoals inname van soja, vitaminen en spoorelementen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Klassieke galactosemie is een erfelijke stoornis veroorzaakt door een onvermogen om galactose af te breken in het lichaam. Een galactose-beperkt dieet (soja-dieet) is de basisbehandeling. Dit, echter, voorkomt niet dat er lange termijn complicaties optreden. Patienten hebben onder andere problemen met spraak en taal. Voorafgaand en aan de gang zijnd onderzoek van deze projectgroep toont aan dat syntax een groot probleem is in deze kinderen. Syntax werd bestudeerd met behulp van een electroencefalografie (EEG). Resultaten toonden aan dat er grote verschillen waren in gedragsmaten (aantal fouten en correcties, en de tijd die nodig was voordat spraak of gang kwam) en in de event-related potentials (ERPs) die werden geextraheerd uit het EEG. Eerder onderzoek onthulde al een abnormaal witte stof patroon in deze patienten. Complementair aan onze EEG studie, zal dit project taalproductie bestuderen met behulp van geavanceerde magnetic resonance (MR) imaging methoden. Het doel daarbij is om de neurale correlaten van de taalproblemen te ontrafelen. Een gedetailleerde studie naar het brein en zijn (dys)functioneren is imperatief voor het deduceren van de (neurale) oorzaak van deze problemen. Uiteindelijk zal dat leiden tot het ontwerpen van succesvolle behandelingsstrategieën met een betere uitkomst. Verder zal deze studie bijdragen aan de groeiende, maar beperkte kennis over de pathofysiologische mechanismen die ten grondslag liggen aan de complicaties. Ontwikkelingen in cognitieve theorieën en neuroimaging maken het mogelijk om neurale netwerken te identificeren, om de integriteit van witte stof banen te bestuderen en om de functionele connectiviteit tussen de netwerken te bekijken tijdens het uitvoeren van de taak.

Doel van het onderzoek

Om aangedane functionele netwerken en onderliggende structurele pathologie van de cognitieve problemen in galactosemie te identificeren

Onderzoekopzet

Observationeel 'case-control design' dat gebruik maakt van een MRI protocol bestaande uit meerdere sequenties: een structurele scan, functionele MRI en diffusion tensor imaging (DTI)

Inschatting van belasting en risico

De deelnemers worden gevraagd om het azM te bezoeken. Het onderzoek duurt

ongeveer 2,5 uur in totaal. Er wordt verwacht dat ze in de MRI scanner gaan liggen en dat ze tijdens één van de sequenties een gedragstaak uitvoeren. De totale tijd in de scanner zal ongeveer 1 uur zijn. Het scannen kan misschien als licht onplezierig worden ervaren vanwege de krappe ruimte binnen in de scanner en het harde geluid geassocieerd met de metingen. Om de angst en het ongemak te verminderen, wordt er geoefend met een dummy-scanner zodat de deelnemers vertrouwd raken met de scanner. Het geluidsniveau zal bovendien verminderd worden door middel van oordopjes. Ook zullen de deelnemers op hun gemak gesteld worden door een video af te spelen tijdens de tijd dat ze geen taak hoeven uit te voeren.

Contactpersonen

Publiek

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5600
6202 AZ Maastricht
NL

Wetenschappelijk

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5600
6202 AZ Maastricht
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Een diagnose van klassieke galactosemia, vastgesteld door GALT enzymactiviteit-bepaling of GALT-gen mutatie-analyse (informatie zal verkregen worden van de behandelend arts)
Leeftijd tussen de 14 en 20 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Elke andere stoornis of ziekte die het cognitief functioneren zou kunnen beïnvloeden onafhankelijk van klassieke galactosemie (een uitzondering wordt gemaakt voor een diagnose van 'Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder' (ADHD), omdat deze stoornis frequent voorkomt in deze groep)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blindering:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	13-01-2012
Aantal proefpersonen:	30
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-06-2011

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)

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	NL36362.068.11