

Triple X syndroom bij volwassenen: cognitief, psychiatrisch en neuroanatomisch profiel

Gepubliceerd: 11-05-2015 Laatst bijgewerkt: 20-04-2024

Beschrijving van het cognitieve, het psychiatrische en neuroanatomische profiel bij volwassen vrouwen met triple x syndroom in vergelijking met een controlegroep van gemiddeld de zelfde leeftijd en met gemiddeld een zelfde IQ. Het IQ wordt beschouwd...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON44845

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Volwassenen & triple X syndroom

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

47, synoniemen: trisomie X, triple X syndroom is de leken en medische term, XXX

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: neuropsychologie, psychiatrie, triple X syndroom, volwassenen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het cognitieve en psychiatrische profiel van volwassen vrouwen met triple x syndroom in vergelijking met een groep vrouwen met een gemiddeld vergelijkbare leeftijd en een vergelijkbaar IQ.

Secundaire uitkomstmaten

Neuroanatomisch profiel van volwassenen vrouwen met triple X syndroom in vergelijking met een groep vrouwen met een gemiddeld vergelijkbare leeftijd en een vergelijkbaar IQ.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Triple X syndroom is een genetische syndroom dat bij één op de 1000 vrouwen voorkomt en wordt gekenmerkt door de aanwezigheid van een extra X chromosoom. De diagnose wordt gesteld door prenataal of postnataal chromosomen onderzoek. Meisjes met dit syndroom ontwikkelen zich zonder grote ontwikkelingsstoornissen, hoewel ze bekend zijn met enige achterstand in de ontwikkeling voornamelijk voor wat betreft de taal-spraakontwikkeling en het aangaan van stabiele wederkerige sociale relaties. Bij volwassenen zijn sociale beperkingen beschreven. Het totaal IQ is 15-20 punten lager dan op grond van het familie gemiddelde verwacht zou worden, daarmee is het totaal IQ meestal in de normale range. Psychotische fenomenen komen vaker voor bij vrouwen met triple X syndroom: de preventie van triple x syndroom bij vrouwen met psychotische symptomatologie is vijf keer hoger dan in de algemene bevolking. Twee studies betreffende beeldvormend onderzoek van de hersenen bij volwassenen met triple X syndroom laten een verminderd totaal hersenvolume zien. Studies betreffende het cognitieve en psychiatrische functioneren van volwassenen met triple X syndroom zijn schaars.

Doel van het onderzoek

Beschrijving van het cognitieve, het psychiatrische en neuroanatomische profiel bij volwassen vrouwen met triple x syndroom in vergelijking met een controlegroep van gemiddeld de zelfde leeftijd en met gemiddeld een zelfde IQ. Het IQ wordt beschouwd als een potentiële confounder waarvoor indien nodig wordt gecorrigeerd bij de data-analyse.

Onderzoeksopzet

Deze studie betreft een cross-sectionele studie.

Inschatting van belasting en risico

Vragenlijsten (een uur), Wechsler-adult-intelligence-scale- III-Netherlands (WAIS-III-NL) intelligentietest (een uur), een CANTAB sessie (een uur), een computergestuurde, voornamelijk non-verbale test van neuropsychologische functiestesten en een systematisch psychiatrisch onderzoek door het gebruik van de MINI-International Neuropsychiatric Interview (MINI). Een MRI hersenen onderzoek (een uur).

Contactpersonen

Publiek

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Vijverdalseweg 1
Maastricht 6226 NB
NL

Wetenschappelijk

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Vijverdalseweg 1
Maastricht 6226 NB
NL

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)

Om in aanmerking te komen voor deelname aan deze studie als proefpersoon, moet de proefpersoon voldoen aan de volgende criteria:

- Casus met triple X syndroom hebben een 47,XXX chromosomen patroon of een mozaïek 46XX/47XXX met in tenminste 85% van de cellen een extra X chromosoom. Gezonde controles hebben een 46,XX chromosomen patroon.
- Leeftijd boven de 18 jaar.
- In staat zijn en gerechtigd zijn om het toestemmingsformulier te tekenen.
- De Nederlandse taal voldoende beheersen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Een mogelijke proefpersoon (casus en gezonde controles) die voldoen aan de volgende criteria zullen geëxcludeerd worden van deelname aan de studie:

- Zwangerschap, aangezien dit een risico kan vormen voor het deelnemen aan de MRI procedures.
- Onder curatele staan
- Contraindicaties voor het ondergaan van een MRI onderzoek (zoals het hebben van clips op hersenaneurysmata, bepaalde types van kunstmatige hartkleppen, binnenoor (cochleaire) implantaten, vasculaire stents, in het verleden gewerkt hebben met blik of metaal)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Diagnostiek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	08-12-2015
Aantal proefpersonen:	78
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-05-2015
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	10-01-2018
Soort:	Amendement
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	NL46871.068.14