

Semenanalyse bij mannen met IGSF1 gen mutaties

Gepubliceerd: 08-04-2015 Laatste bijgewerkt: 20-04-2024

Doelen: 1) Evaluatie van het effect van IGSF1 mutaties op semenkwaliteit vergeleken met WHO referentie waarden; 2) Het onderzoeken van de associatie tussen semenkwaliteit en hormoonconcentraties.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Endocriene aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON44850

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Semenanalyse in IDS

Aandoening

- Endocriene aandoeningen, congenitaal
- Seksuele functie- en fertiliteitsstoornissen

Synoniemen aandoening

Macroorchidie; vergrote testes

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: IGSF1 gen mutaties, Macroorchidie, Semen analyse

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- 1) Alle parameters van de (WHO-geadviseerde) semenanalyse procedure; volume, concentratie, sperma telling, motiliteit, vitaliteit, pH, leukocyten, morfologie, MAR-test en immunobead test vergeleken met WHO referentie waarden
- 2) Serumconcentraties testosteron (en derivaten), SHBG, FSH, LH en inhibine B, en de associatie tussen deze hormoonconcentraties en de semenkwaliteit.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Sinds 2012 is bekend dat mutaties in het X-gebonden IGSF1 gen een ziekte veroorzaken die gekarakteriseerd wordt door centrale hypothyreoïdie, een vertraagde puberteit en macroorchidie. Door de recentheid van deze ontdekking, is nog veel over deze ziekte onbekend. Zo is niet duidelijk hoe de opvallende macroorchidie ontstaat, en welk effect het heeft op de spermatogenese. In Fragiele X-syndroom, tevens een X-gebonden aandoening met een vergelijkbaar groeipatroon en macroorchidie, is een verminderde semenkwaliteit aangetoond. Hoewel deze patiënten verminderd fertiel zijn, kunnen zij zich, net als IGSF1 mutatie patiënten, wel voortplanten. Er is niets bekend over de fertiliteit van mannen met IGSF1 mutaties.

In het huidig onderzoek wordt onderzoek gedaan naar de semenkwaliteit van mannen met IGSF1 mutaties. Hiermee wordt niet alleen meer informatie gekregen over de fertiliteit van deze patiënten, maar krijgen onderzoekers meer inzicht in de achterliggende pathofysiologie van de macroorchidie.

Doel van het onderzoek

Doelen:

- 1) Evaluatie van het effect van IGSF1 mutaties op semenkwaliteit vergeleken met WHO referentie waarden;
- 2) Het onderzoeken van de associatie tussen semenkwaliteit en hormoonconcentraties.

Onderzoeksopzet

Een cross-sectionele studie.

Inschatting van belasting en risico

Venapunctie gaat gepaard met een klein risico op bloedverlies en hematoomvorming.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105 AZ
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)

- Drager van IGSF1 mutatie
- Leeftijd *18 jaar
- Kan zelfstandig masturberen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Gebruik van medicatie met invloed op de semenkwaliteit

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 05-04-2016

Aantal proefpersonen: 20

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 08-04-2015

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	NL48270.018.14