

Opgroeien met X en Y chromosoom trisomie: de TRIXY studie

Gepubliceerd: 08-11-2016 Laatste bijgewerkt: 31-12-2024

De doelen van het onderzoek zijn: 1) het identificeren van informatieverwerkingproblemen die onderliggend zijn aan en voorspellend zijn voor problemen in de communicatie, taal, en sociale afstemming, als wel risico op psychopathologie 2) te achterhalen...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Beëindigd
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Interventie onderzoek

Samenvatting

ID

NL-OMON45700

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Sex Chromosome Trisomies (SCT)

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Klinefelter syndroom, Trisomie X

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universiteit Leiden

Overige ondersteuning: Vidi; toegekend aan Sophie van Rijn

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Klinefelter syndroom, neuropsychologie, ontwikkelingsrisico's, Trisomie X

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Onderzoeksvariabelen zijn:

- eyetracking (fixatieduur, eerste fixaties)
- hartslag en huidgeleiding (% verandering in hartslagen per minuut, hartslagvariabiliteit, huidegeleidingsniveau)
- (neuro)psychologische testcores (accuratesse, reactietijd)
- vragenlijsten (somscores)
- gedragsobservaties op basis van videoopnames (somscores)
- gestructureerde interviews met ouders (somscores)

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Ongeveer 1 tot 2 op de 100 kinderen wordt geboren met een extra X of Y chromosoom, ook wel **sex chromosome trisomy** (SCT) genoemd. gezien de hoge prevalentie van SCT en het groot aantal genen op het X chromosoom die coderen voor de ontwikkeling van de hersenen, zijn er een heel aantal kinderen met verhoogd risico op ontwikkelingsproblemen. Helaas is het onderzoek naar SCT schaars, en zijn de studies grotendeels (75 %) gericht op lichamelijke problemen. Daarnaast zijn er geen evidence based psychosociale interventies beschikbaar voor deze populatie. Deze studie heeft tot doel hierin te voorzien. Kennis over psychologische ontwikkelingsrisico's en mogelijkheden om de ontwikkeling positief te beïnvloeden is nodig om A) vroege risicofactoren te identificeren die aanleiding geven tot het nauwkeurig monitoren van de ontwikkeling van kinderen, en B) de klinische zorg te verbeteren, wat van toenemend belang zal zijn gezien de verwachte toename in het aantal diagnoses met de komst van de Non-Invasive Prenatal Test (NIPT) die in 2014

geïntroduceerd is.

Doel van het onderzoek

De doelen van het onderzoek zijn:

- 1) het identificeren van informatieverwerkingproblemen die onderliggend zijn aan en voorspellend zijn voor problemen in de communicatie, taal, en sociale afstemming, als wel risico op psychopathologie
- 2) te achterhalen of zwakke regulatie van emotionele arousal (zichtbaar in hartslag en huidgeleiding) onderliggend zijn aan problemen in de communicatie, taal, en sociale afstemming, als wel risico op psychopathologie. Hierbij wordt ook in kaart gebracht of informatieverwerkingproblemen op het gebied van sociale cognitie, executieve functies en taal, bijdragen aan emotieregulatieproblemen.
- 3) het evalueren van de effectiviteit van psycho-sociale interventie gericht op het positief beïnvloeden van de sociaal-emotionele ontwikkeling, waarbij ouders een medierende rol spelen

Onderzoeksopzet

Dit is een longitudinaal onderzoek, dat case-control observaties en psychosociale interventie omvat.

Onderzoeksproduct en/of interventie

De psychosociale interventies omvatten 'parent-mediated' interventies, die gericht zijn op het positief beïnvloeden van de sociaal-emotionele ontwikkeling. Toewijzing is semi-random.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen risico's verbonden aan dit onderzoek. De belasting bestaat uit een tijdsinvestering, met een maximum van 90 minuten per bezoek voor de 1-2 jarigen en een maximum of 120 minuten per bezoek voor de 3-6 jarigen. De totale tijdsinvestering die aan ouders gevraagd wordt is 4 uur, waarin ouders vragenlijsten invullen en deelnemen aan interviews. Metingen bij de kinderen omvatten gedragsobservaties (video), neuropsychologische testen, eyetracking, en arousal metingen (hartslag/huidgeleiding). Alle paradigma's zijn speciaal ontwikkeld voor kinderen in deze leeftijdsrange, en worden afgenomen door iemand die opgeleid is in het doen van zulke metingen bij jonge kinderen. Alle 3-6 jarigen in de klinische groep doen mee aan een interventie, waarin verschillende vormen van psychosociale interventie worden vergeleken.

Contactpersonen

Publiek

Universiteit Leiden

Wassenaarseweg 52
Leiden 2333 AK
NL

Wetenschappelijk

Universiteit Leiden

Wassenaarseweg 52
Leiden 2333 AK
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Alle kinderen:

- getekend informed consent van ouders
- Nederlands of Engels sprekend
- leeftijd tussen 1 en 6 jaar; SCT groep:
- XXY, XYY of XXX chromosomaal patroon (non-mosaic) zoals duidelijk uit karyotypering (ouders zullen gevraagd worden om een kopie te overhandigen van de karyotyperinguitslag van de klinisch geneticus)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

alle kinderen:

- traumatisch hersenletsel of neurologische aandoening; Controle groep:
- CBCL (Childhood Behavior Checklist) score in de klinische range

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Interventie onderzoek
Onderzoeksmodel:	Parallel
Toewijzing:	Gerandomiseerd
Blinding:	Enkelblind
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Beëindigd
(Verwachte) startdatum:	29-05-2017
Aantal proefpersonen:	250
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	08-11-2016
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
	metc-ldd@lumc.nl

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-03-2018
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
metc-ldd@lumc.nl

Goedgekeurd WMO
Datum: 29-06-2020
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)
metc-ldd@lumc.nl

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	NL58667.058.16

Resultaten

Einddatum onderzoek: 06-09-2023
Datum resultaten gemeld: 21-02-2022

Datum eerste publicatie onderzoek
01-01-1900

URL result

URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL
Type
int
Naam
M2.3 Relevante publieke websites
URL