

# Het Cognitief Functioneren van Patiënten met Limb Girdle Spierdystrofie Type 2A (LGMD2A): Een Pilot Onderzoek

Gepubliceerd: 01-06-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

Het doel van dit onderzoek is om een cognitief profiel samen te stellen van Nederlandse LGMD2A patiënten.

|                             |                                                     |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                     |
| <b>Status</b>               | Werving nog niet gestart                            |
| <b>Type aandoening</b>      | Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG           |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON29740

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

Cognitief Functioneren van LGMD2A Patiënten: Een Pilot Onderzoek

### Aandoening

- Congenitale en erfelijke aandoeningen NEG
- Spieraandoeningen
- Neuromusculaire aandoeningen

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Academisch Medisch Centrum

**Overige ondersteuning:** Ministerie van OC&W

## Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** calpain 3, cognitief functioneren, geheugen, LGMD2A

## Uitkomstmaten

### Primaire uitkomstmaten

Afwijkingen ten opzichte van de norm voor de in de achtergrond genoemde cognitieve functies.

### Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

## Toelichting onderzoek

### Achtergrond van het onderzoek

LGMD2A is een spierdystrophie die veroorzaakt wordt door veranderingen in het calpain3-gen. Dit gen is ook aangetroffen in de hippocampus en het corpus callosum van de hersenen van ratten. Bij mensen spelen de hippocampus en de corpus callosum een belangrijke rol bij cognitieve functies als arousal, aandacht en concentratie, het declaratief geheugen, en visuoruimtelijke en visuoperceptuele capaciteiten.

Onderzoek geeft aanleiding om te vermoeden dat veranderingen van calpain 3 kunnen leiden tot veranderingen in de functies van de betreffende weefsels en systemen. Op basis hiervan test deze studie de hypothese dat gebrek aan, of veranderingen van calpain 3 in de hippocampus en het corpus callosum, leidt tot afwijkingen in de cognitieve functies die geassocieerd worden met deze gebieden.

### Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is om een cognitief profiel samen te stellen van Nederlandse LGMD2A patiënten.

### Onderzoeksopzet

Neuropsychologisch Onderzoek (NPO):

Het onderzoek bestaat uit afname van een serie neuropsychologische testen. De geselecteerde testen hebben betrekking op de bovengenoemde cognitieve functies. De volgende testen worden afgenomen: Verbale Leer en Geheugentest (VLGT);

sleutel-zoektest en regel-wisseltest van de Behavioural Assessment of Dysexecutive Syndrome (BADS); plaatjes rangschikken, cijferreeksen, en plaatjes aanvullen van de Weschler Adult Intelligence Scale (WAIS); visueel geheugen spanwijdte van de Weschler Memory Scale (WMS); gezichtsherkenning en plaatjesherkenning van de Rivermead Behavioural Memory Test (RBMT); woordfluency van de Groninger Intelligentie Test (GIT); en de Stroop Kleur-Woord Test.

Data analyse: De gegevens worden kwantitatief en kwalitatief ge-analiseerd.

Duur van het onderzoek: 5 maanden.

Terugmelding: Deelnemers krijgen een uittreksel van het eindrapport.

Protocol bij verzet van de patiënt: De patiënt kan elk moment beslissen om te stoppen met het onderzoek.

Privacy: uitkomsten zullen niet direct herleidbaar zijn tot individuele patiënten.

Organisatie van het onderzoek:

Het onderzoeksteam is als volgt samengesteld:

Hoofdonderzoeker:

Dr. Anneke J. van der Kooi, M.D., Ph.D., Academisch Medisch Centrum, Universiteit van Amsterdam

Uitvoerend onderzoekers:

Prof. Dr. Erik J.A. Scherder, Ph.D., Hoogleraar Klinische Neuropsychologie, Vrije Universiteit Amsterdam

Lyzel S. Elias-Sonnenschein, M.A., Afdeling Klinische Neuropsychologie, Vrije

Universiteit Amsterdam

Vladimir Vladimirov, M.A., Afdeling Neuroscience, Vrije Universiteit Amsterdam

### **Inschatting van belasting en risico**

Test afname neemt ca. 2,5 uur in beslag en gebeurt bij de patiënten thuis. Er zijn geen risico's verbonden aan dit onderzoek.

## **Contactpersonen**

## **Publiek**

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9  
1105 AZ Amsterdam  
Nederland

## **Wetenschappelijk**

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9  
1105 AZ Amsterdam  
Nederland

## **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)**

LGMD2A is genetisch aangetoond  
Woonachtig in Nederland  
Nederlands sprekend  
Fysiek in staat om deel te nemen aan het onderzoek

### **Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)**

LGMD2A is niet genetisch aangetoond

Niet voldoende is staat om nederlands te begrijpen en zich daarin uit te drukken  
Fysiek niet in staat om deel te nemen aan het onderzoek

## Onderzoeksopzet

### Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

### Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 30-04-2006

Aantal proefpersonen: 30

Type: Verwachte startdatum

### In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

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     | NL12097.018.06 |