

Gastrointestinale klachten bij patiënten met Myotone Dystrofie type 2

Gepubliceerd: 27-02-2007 Laatste bijgewerkt: 08-05-2024

Objectiveren hoe vaak en in welke zin tractus digestivus pathologie vóórkomt bij patiënten met Myotone Dystrofie type 2

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Maagdarmselstel motiliteit en defecatieaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON30710

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Gastrointestinale klachten bij patiënten met Myotone Dystrofie type 2

Aandoening

- Maagdarmselstel motiliteit en defecatieaandoeningen
- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

multisysteemziekte, proximale myotone myopathie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Myotone Dystrofie type 2, PROMM (proximale myotone myopathie), tractus

digestivus

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

uitslag X-boz, waarin het aantal merkers en de lokalisatie hiervan wordt bepaald.

uitslagen oriënterend bloedonderzoek

scoringslijst logopedist

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Myotone Dystrofie type 2 is Myotone Dystrofie type 2 (MD2) is een multisysteemaandoening, die klinisch ontdekt is in 1994 onder de naam Proximale Myotone Myopathie (PROMM) (Ricker 1994), en waarvan in 2001 het genetisch defect op chromosoom 3q21 werd opgehelderd (Liquori 2001). Het is een op Myotone Dystrofie type 1 (MD1) gelijkend beeld, dat evenals MD1 bestaat uit progressieve spierzwakte, myotonie, cataract en cardiale geleidingsstoornissen, en een autosomaal dominant overervingspatroon kent (Moxley 1998). Betrokkenheid van de tractus digestivus is bij MD1 in de literatuur beschreven, en komt frequent voor. Omdat in de dagelijkse praktijk is opgevallen dat veel MD2 patiënten eveneens klachten van de tractus digestivus hebben, zijn deze middels een screeningslijst in kaart gebracht. Hieruit blijkt dat MD2 patiënten inderdaad vaak gastrointestinale klachten aangeven. Ze hebben met name last van zuurbranden en opboeren (60% respectievelijk 65%), slikproblemen (32% voor vloeibaar -, 39% voor vast voedsel), buikpijn (57%) en verstopping (62%) (bijlage 1: vragenlijst maag- en darmklachten). Betrokkenheid van de tractus digestivus is bij MD2 niet eerder beschreven in de literatuur, en bovenstaande bevindingen geven aanleiding tot verder onderzoek.

Doel van het onderzoek

Objectiveren hoe vaak en in welke zin tractus digestivus pathologie vóórkomt

Onderzoeksopzet

Alle 27 MD2 patiënten die de eerdere vragenlijst maag- en darmklachten (bijlage 1) hebben ingevuld worden telefonisch benaderd voor uitleg over het onderzoek, en worden gevraagd voor deelname aan het onderzoek. Indien zij hiertoe bereid zijn, zal een informatiebrief opgestuurd worden (bijlage 3), waarna ze een week later benaderd zullen worden voor definitieve deelname. De onderzoeken, te weten een venapunctie, colon passage tijd meting, en logopedische analyse zullen allen op één dag gepland worden. De patiënten komen naar het ziekenhuis, waar eerst een korte anamnese afgenomen zal worden. Vervolgens zullen de drie onderzoeken plaats vinden.

Inschatting van belasting en risico

Tijdens de meting van de colon passage tijd wordt een conventionele rontgenopname van de buik gemaakt; de stralingsbelasting hiervan is laag. Indien er klinisch aanleiding is tot vervolgonderzoek of behandeling zal dit in het kader van routine patientenzorg worden ingezet. Uitslagen van de onderzoeken worden op de onderzoeksdag zelf met de patiënten besproken. Eventuele complicaties van een venapunctie zijn: hematoomvorming, nabloeding, infectieverschijnselen, duizeligheid en een accidentele arteriepunctie. Er zijn geen risico's verbonden aan een consult bij de logopedist; de FEES-techniek (Flexible Endoscopic Evaluation of Swallowing) is minimaal invasief. Patiënt zal, indien er slikproblemen worden vastgesteld, adviezen en zo nodig therapie krijgen

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

postbus 9101
6500 HB Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

postbus 9101
6500 HB Nijmegen

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)

Patients met Myotone Dystrofie type 2, aangetoond middels DNA-diagnostiek (tetranucleotiderepeat op chromosoom 3q21).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

zwangerschap

Gebruik van medicijnen die van invloed zijn op de colonmotiliteit, gedurende de colon passage tijd meting

hypothyreoidie en depressie

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-02-2007

Aantal proefpersonen: 25

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL16311.091.07