

Functie van de neuromusculaire overgang bij patiënten met spinale spieratrofie;

Een cohort studie naar de functie van de neuromusculaire overgang bij Nederlandse patiënten met spinale spieratrofie om te onderzoeken wat de rol is van de neuromusculaire overgang in de pathofysiologie van spinale spieratrofie.

Gepubliceerd: 24-06-2011 Laatste bijgewerkt: 04-05-2024

Het doel van deze prospectieve cohort studie bij patiënten met proximale SMA is het onderzoeken van het functioneren van de neuromusculaire overgang door middel van repetitieve zenuw stimulatie.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON36526

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

De neuromusculaire overgang bij spinale spieratrofie

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

SMA, spinale spieratrofie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: EMG, neuromusculaire overgang, SMA, Spinale spieratrofie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De studie parameters zijn de neurofysiologische karakteristieken van de neuromusculaire transmissie gemeten met behulp van zenuwgeleidingsonderzoek/elektromyografie (waaronder decrementie, incrementie, distale latentie, compound muscle action potential (CMAP) amplitude en zenuwgeleidingssnelheid).

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Spinale spier atrofiën (SMA) zijn een groep neuromusculaire aandoeningen waarbij karakteristiek spierzwakte voorkomt, welke veroorzaakt wordt door verlies van motorneuronen in de voorhoornen van het ruggenmerg. Spinale spier atrofiën zijn geclassificeerd volgens een specifiek patroon van spierzwakte en

de aanwezige genetische mutaties. Proximale SMA wordt gekenmerkt door zwakte van de proximale spiergroepen en wordt veroorzaakt door een homozygote deletie van het survival motor neuron 1 (SMN1-)gen. SMA wordt beschouwd als een neurogene ziekte, ondanks dat het patroon en de verdeling van de zwakte meer past bij een neuromusculaire of myopathische aandoening. Recent zijn er meerdere (dier)onderzoeken gepubliceerd waaruit blijkt dat er zich tevens pathogene afwijkingen in de neuromusculaire overgang zijn bij SMA. Bekende aandoeningen van de neuromusculaire overgang zijn (symptomatisch) te behandelen met medicatie. Mogelijk biedt inzicht in de betrokkenheid van de neuromusculaire overgang in pathogenese van SMA, een mogelijkheid tot nieuwe (additieve) behandelingen.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze prospectieve cohort studie bij patiënten met proximale SMA is het onderzoeken van het functioneren van de neuromusculaire overgang door middel van repetitieve zenuw stimulatie.

Onderzoeksopzet

Pilot studie in een prospectief cohort van patiënten met SMA type 2-4.

Inschatting van belasting en risico

Het onderzoek wordt uitgevoerd bij patiënten met SMA. De lasten van het onderzoek bestaan uit het ondergaan van een EMG/zenuwgeleidingsonderzoek gedurende 45 minuten, waarbij er 4 verschillende spieren (musculus abductor digiti minimi, musculus trapezius, musculus orbicularis oculi and musculus abductor hallucis) worden onderzocht. Het EMG kan een vervelend, krampend gevoel geven. Ons inziens zijn de risico's en de belasting tijdens dit onderzoek minimaal en verwaarloosbaar.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1) bevestigde diagnose SMA type 2, 3a, 3b or 4, gediagnostiseerd op klinische gronden en een homozygote deletie van het SMN1 gen; 2) schriftelijk en mondeling informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1) diagnose met een polyneuropathie of een andere neuromusculaire ziekte dan SMA; 2) gebruik van medicatie die de neuromusculaire overgang beïnvloed; 3) SMA type 1 4) weerstand tegen het ondergaan van een EMG

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 05-07-2011

Aantal proefpersonen: 30

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 24-06-2011

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

Goedgekeurd WMO

Datum: 24-10-2011

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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	NL33820.041.10