

Naar een klinische trial voor oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD) - natuurlijk beloop en uitkomstmaten.

Gepubliceerd: 08-12-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

Primair doel: - Het vinden van betrouwbare klinische uitkomstmaten voor gebruik in therapeutische trials bij OPMD patiënten. Secundaire doelen:- Het identificeren van moleculaire biomarkers om de progressie van de ziekte te kunnen monitoren en om de...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON42807

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

OPMD Forte

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

oculofaryngeale spierdystrofie, OPMD

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: AFM

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: dysfagie, dystrofie, OPMD, uitkomstmaten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Achteruitgang van de volgende functies worden op t=0 maanden en t=18 maanden verzameld.

- Mate van spierzwakte; gemeten met de MRC scores, dynamometrie, onderzoek naar de maximale bijtkracht (dmv Bite Force Gauge) en de maximale tongkracht (dmv Iowa Oral Performance Instrument (IOPI)).

- Mate van vervetting en inflammatie van de spieren in de benen en de keel.

Spier MRI en spierechografie wordt uitgevoerd.

- De slik-, kauw-, en spraakcapaciteit wordt onderzocht. De maximale sliksnelheid en het maximale slikvolume worden gemeten. De kauwcapaciteit wordt gemeten. Verschillende delen van het Nederlandstalig

Dysartrieonderzoek-Volwassenen (NDO-V) worden afgenomen om de spraakcapaciteit in kaart te brengen.

- Een gestructureerd interview over het slikken en de spraak in het dagelijks leven wordt uitgevoerd. Tevens wordt een vragenlijst afgenomen over het beloop van OPMD bij de patient, en familie-anamnese.

- De functionele motorische vaardigheden worden verzamelen en geanalyseerd met de Motor Function Measure (MFM) middels de traplooptest (10 treden).

- Scores van de verschillende ingevulde vragenlijsten worden geanalyseerd.

- Bloed en speeksel afname voor DNA en RNA analyses. (dit onderdeel wordt ook

bij controlepersonen gedaan, de overige onderdelen niet)

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Oculofaryngeale spierdystrofie (OPMD) is een zeldzame spierziekte. Ongeveer 80 mensen in Nederland zijn door een neuroloog gediagnosticeerd met de ziekte OPMD. Ondanks de toenemende kennis, zijn er nog steeds vragen en onduidelijkheden over het beloop van het ziektebeeld. Daarnaast is er ook nog geen genezende behandeling voor OPMD. Om onderzoek naar nieuwe behandelingen bij OPMD mogelijk te maken, is het van belang om goed te weten hoe het beloop van de ziekte OPMD is en hoe we dit objectief kunnen meten. In dit wetenschappelijk onderzoek willen we onderzoeken hoe we de symptomen van OPMD het beste kunnen objectiveren en daarmee een bijdrage leveren aan de ontwikkeling van nieuwe behandelstrategieën in de toekomst.

Doel van het onderzoek

Primair doel:

- Het vinden van betrouwbare klinische uitkomstmaten voor gebruik in therapeutische trials bij OPMD patiënten.

Secundaire doelen:

- Het identificeren van moleculaire biomarkers om de progressie van de ziekte te kunnen monitoren en om de variabiliteit in ziekte-ernst beter te kunnen begrijpen.
- Het beschrijven van het natuurlijk beloop van de ziekte OPMD gedurende 18 maanden.

Onderzoeksopzet

Observationele studie (longitudinale, cohort studie)

Inschatting van belasting en risico

Proefpersonen worden gevraagd om twee keer de polikliniek van de afdeling neurologie/revalidatie te bezoeken. De medische voorgeschiedenis wordt nagevraagd en de patienten zullen de bovengenoemde onderzoeken ondergaan. Er

wordt bloed afgenomen voor de DNA en RNA analyses. Ook wordt er bloed afgenomen voor de biobank. Het is mogelijk om een blauwe plek te krijgen van het bloedprikken. Dit herstelt vanzelf. De proefpersonen zullen ook een MRI scan en radiologisch slikonderzoek ondergaan. Complicaties van MRI scans of radiologisch slikonderzoek is heel ongewoon. Tijdens het radiologisch slikonderzoek worden de proefpersonen een korte tijd aan geringe röntgenstraling blootgesteld. Een beperkt aantal keren slikken (6x) is vastgesteld. Proefpersonen hebben het recht om aan te geven dat zij bepaalde onderzoeken niet willen ondergaan. De risico's van deze studie zijn verwaarloosbaar.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 2
Nijmegen 6525 GC
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 2
Nijmegen 6525 GC
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)

- Proefpersonen van 18 jaar en ouder die de genetisch bevestigde diagnose OPMD hebben met of zonder klinische symptomen.
- Proefpersonen die klinisch de diagnose OPMD hebben en toestemming geven voor een genetische test naar OPMD

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Wilsonbekwame personen worden geexcludeerd.
- Proefpersonen met contra-indicaties voor een MRI scan, ondergaan geen MRI;
- Proefpersonen met claustrofobie krijgen geen MRI onderzoek
- Proefpersonen die niet in staat zijn om te slikken en afhankelijk zijn van bv. sondevoeding of geen orale intake meer hebben, ondergaan geen slikonderzoeken.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	04-02-2016
Aantal proefpersonen:	80
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 08-12-2015

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	NL54606.091.15