

Het visuele systeem en de ziekte van Huntington: een observationele neuroradiologische en neurofysiologische studie.

Gepubliceerd: 15-12-2016 Laatste bijgewerkt: 15-04-2024

Primaire doelen van het onderzoek: * Meer inzicht krijgen in de veranderingen van het visuele systeem in patiënten met de ziekte van Huntington in verschillende ziekte stadia* In kaart brengen van mogelijke verschillen tussen patiënten met de ziekte...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON45518

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Het visuele systeem en de ziekte van Huntington.

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

erfelijke neurodegeneratieve bewegingsstoornis, Ziekte van Huntington

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: andere projecten uit 3e geldstroom en nog aan te vragen fondsen (seed fund EHDN) en donaties

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: MRI, Visual-Evoked Potentials, Visuele cortex, Ziekte van Huntington

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- * Verschillen en correlaties tussen controle deelnemers en patiënten met de ziekte van Huntington op de functionele en structurele MRI uitkomstmaten.
- * Verschillen in VEP uitkomstmaten (amplitudes en latenties) tussen premanifest HD, manifest HD en gezonde deelnemers.
- * Correlaties tussen VEP uitkomst maten en uitkomstmaten van verschillende neuroradiologische sequenties (fMRI, DTI en structurele MRI).

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Huntington is een zeldzame autosomaal dominante neurodegeneratieve aandoening. De ziekte wordt klinisch gekenmerkt door een progressief beloop zich uitend in bewegingsstoornissen (chorea, dystonie en balansstoornissen), cognitieve achteruitgang en psychiatrische symptomen (depressie, obsessief-compulsieve stoornissen en gedragsveranderingen). Naast deze klinische verschijnselen, worden stoornissen van het visuele systeem ook frequent beschreven. Deze stoornissen bestaan uit visuomotor en visuspatiele dysfunctie, gestoorde visuele attentie en stoornissen in het herkennen van visuele objecten.

Neuropathologische studies hebben aangetoond dat er specifiek verlies is van neuronen in het visuele systeem. Dit wordt bevestigd door structurele beeldvormende studies waarbij er uitgebreid verlies (atrofie) optreedt van de visuele cortex in verschillende ziekte stadia.

Daarnaast toont neurofysiologisch onderzoek naar het visuele systeem middels VEP (visual evoked potentials) dat er sprake is van verminderde amplitudes in Huntington patiënten vergeleken met controle deelnemers. Dit suggereert dat de visuele cortex betrokken is bij de ziekte progressie.

Het visuele systeem in de hersenen is echter bij patiënten met de ziekte van Huntington niet eerder systematisch onderzocht. Deze exploratieve observationele studie zal verschillende domeinen (neuroradiologisch onderzoek en neurofysiologisch onderzoek) combineren om meer inzicht te krijgen in de pathofysiologische en degeneratieve processen die plaatsvinden bij deze ziekte. Daarnaast zal worden onderzocht of er een relatie is met deze onderzoeken en klinische cognitieve taken met een visuele component.

Doel van het onderzoek

Primaire doelen van het onderzoek:

- * Meer inzicht krijgen in de veranderingen van het visuele systeem in patiënten met de ziekte van Huntington in verschillende ziekte stadia
- * In kaart brengen van mogelijke verschillen tussen patiënten met de ziekte van Huntington en gezonde controle deelnemers in structuur en functie van het brein na een reactie op een visuele stimulus.
- * Onderzoeken of visuele cognitieve dysfuncties gerelateerd zijn aan veranderingen in hersenstructuur en functie in patiënten met de ziekte van Huntington.

Secundaire doelen van het onderzoek:

- * Occipitale corticale functie onderzoeken met behulp van visual-evoked potentials
- * Evalueren of er een correlatie bestaat tussen de uitkomstmaten van neurofysiologisch onderzoek en neuro-radiologische technieken.

Onderzoeksopzet

Dit onderzoek is een prospectieve, cross-sectionele, observationele exploratieve studie bij patienten met de ziekte van Huntington (in een manifest en premanifest stadium) en gezonde individuen zonder een risico op de ziekte.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers zullen een dagdeel (ochtend of middag) aanwezig zijn op de polikliniek Neurologie in het LUMC, waar zij klinische en neuropsychologische testen zullen ondergaan voor een beoordeling van het lichamelijk en cognitief functioneren. Daarnaast zal er bij elke deelnemer een MRI scan van de hersenen worden verricht en een elektrofysiologisch onderzoek (VEP). Beide onderzoeken zijn niet invasief voor de deelnemers en worden ook in de dagelijkse klinische praktijk gebruikt in het kader van zorgtrajecten.

Derhalve is er geen direct risico geassocieerd met deelname aan dit onderzoek.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333ZA
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)

- * Leeftijd tussen 18 en 65 jaar ten tijde van visite
- * Geschikt om MRI scan te ondergaan
- * Getekend informed consent van de deelnemer; Indien de deelnemer een gendrager is met symptomen van de ziekte van Huntington:

- * Positief getest met een CAG repeat lengte van * 36 in het HTT gen
- * UHDRS-TMS > 5; Indien de deelnemer gendrager is zonder symptomen van de ziekte van Huntington:
- * Positief getest met een CAG repeat lengte van * 36 in het HTT gen
- * UHDRS-TMS * 5; Indien de deelnemer een controle proefpersoon is:
- * Gen negatief getest of zonder familiegeschiedenis van Huntington.
- * Geen andere bekende cognitieve, neurologische of psychiatrische stoornissen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- * Afnomen visus (<0.5) of oogziekte/stoornis (inclusief amblyopie of kleurenblindheid)
- * Andere co-morbiditeit niet gerelateerd aan Huntington (zoals cardiovasculaire ziekten, hypertensie, diabetes mellitus en/of andere neurologische ziekten)
- * Voorgeschiedenis van ernstig hoofdtrauma
- * Contra-indicatie voor het ondergaan van een MRI scan (metalen implantaten of apparaten, claustrofobie)
- * Participatie in een interventie onderzoek
- * Zwangerschap
- * Indien niet mogelijk de informatie over het onderzoek en protocol te begrijpen

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	16-01-2017
Aantal proefpersonen:	60
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 15-12-2016

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)

metc-ldd@lumc.nl

Goedgekeurd WMO

Datum: 12-04-2017

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	NL58661.058.16