

Fenotyperen van gedrag en ontwikkeling in het Dravet syndroom

Gepubliceerd: 28-04-2022 Laatste bijgewerkt: 30-01-2025

In deze studie willen we de cognitie en het gedrag beschrijven van patiënten met het Dravet syndroom en de correlaties tussen gedragsproblemen en verschillende karakteristieken analyseren, waaronder: ernst van de epilepsie, cognitief functioneren en...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON53592

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Fenotyperen van gedrag in het Dravet syndroom

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

het Dravet syndroom, mutatie in het SCN1A gen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Epilepsiefonds; JANIVO stichting; K.F. Hein Fonds; UMC Utrecht

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Dravet syndroom, Gedrag, Ontwikkeling, Psychiatrisch

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- 1) Ten eerste onderzoeken we de veranderingen in de tijd in gedragsmaten (gemeten met de CBCL/ABCL) bij kinderen met het Dravet syndroom.
- 2) Ten tweede, onderzoeken we de kracht en kwaliteit van leven van ouders die zorgen voor een kind met het Dravet syndroom. We onderzoeken de correlatie tussen de kwaliteit van leven en klinische metingen.
- 3) En als laatste, onderzoeken we uitgebreid het psychiatrische fenotype van SCN1A-gerelateerde Dravet syndroom en de correlaties tussen gedragsmaten en klinische karakteristieken inclusief ernst van de epilepsie, medicatie gebruik, cognitieve ontwikkeling, spraak- en taalontwikkeling, slaapproblemen, voedingsproblemen, vroege ontwikkeling, gezondheid gerelateerde kwaliteit van leven van het kind en de effecten van de SCN1A gen mutatie. We willen klinische karakteristieken indentificeren die geassocieerd zijn met ernstige gedragsproblemen (risico factoren) en beschermende factoren, om op deze manier bij te dragen aan vroege erkenning en interventie. Uiteindelijk zal dit ouder ondersteunen in de zorg voor hun kind met het Dravet syndroom.

Primaire onderzoekes parameters zijn de scores op gedrags- en cognitievematen, inclusief Child and adult behaviour checklist (CBCL/ABCL), Adaptive Behavior Assessment System (ABAS), Intelligence and Development Scales (IDS), Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS), en Family empowerment scale (FES).

Primaire uitkomstmaten zijn correlaties tussen gedragsproblemen en klinische karakteristieken waaronder de ernst van de epilepsie, medicatie gebruik en cognitief functioneren.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het Dravet syndroom bestaat uit een breed spectrum van epileptische aanvallen en is geassocieerd met gedragsproblemen. De prevalentie van gedragsproblemen in het Dravet syndroom ligt tussen de 37% en 100%. De oorsprong, ernst en soort gedragsproblemen, waaronder het psychiatrische fenotype, is nog onbekend. Het doel van dit onderzoek is onderzoeken van patiëntgebonden en klinische karakteristieken geassocieerd met ernstige gedragsproblemen. Dit kan leiden tot van vroege erkenning en interventie.

Doel van het onderzoek

In deze studie willen we de cognitie en het gedrag beschrijven van patiënten met het Dravet syndroom en de correlaties tussen gedragsproblemen en verschillende karakteristieken analyseren, waaronder: ernst van de epilepsie, cognitief functioneren en de kwaliteit van leven. Daarnaast onderzoeken we de factoren die geassocieerd zijn met ernstige gedragsproblemen en onderzoeken we de kracht en het welzijn van ouders met een kind met het Dravet syndroom.

Onderzoeksopzet

Dit is een prospectieve observationele studie met een cross-sectioneel gedetailleerde psychiatrische onderzoek en een gedragsmaat wat herhaald wordt.

Inschatting van belasting en risico

Alle vragenlijsten worden ingevuld door ouders/verzorgers. De vragenlijsten kunnen ingevuld worden, waar en wanneer de ouder/verzorger dit wil. Het psychiatrische onderzoek wordt bij de deelnemer thuis uitgevoerd door de onderzoeker. Dit zorgt ervoor dat de patiënt en ouders niet hoeven te reizen en heeft het voordeel dat de kans op angst en stress verminderd wordt aangezien

het onderzoek wordt uitgevoerd in een vertrouwde omgeving. Er zijn risico's te benoemen in deze studie.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
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)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Deelnemers zijn gediagnosticeerd met het dravet syndroom (genetisch

bevestigde SCN1A gen mutatie)

- Deelnemers wonen in Nederland
- Deelnemers spreken de Nederlandse taal
- 2 jaar en ouder

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patiënten met een variant in het SCN1A gen zonder duidelijke significantie (class II)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Beëindigd

(Verwachte) startdatum: 21-05-2024

Aantal proefpersonen: 150

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 28-04-2022

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO

Datum: 08-02-2023

Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

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	NL80056.041.22