

Invloed van genen op gedrag en het functioneren

Gepubliceerd: 16-11-2021 Laatste bijgewerkt: 05-04-2024

Het doel van het onderzoek is: 1) Het definiëren van neurocognitieve, psychopathologische en gedragsprofielen van de geselecteerde syndromen, zowel op individueel als op groepsniveau. 2) Het ontwikkelen en evalueren van specifieke interventies...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Interventie onderzoek

Samenvatting

ID

NL-OMON54120

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Promise

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Ontwikkelingsstoornissen NEG

Synoniemen aandoening

Witteveen-Kolk syndroom; Coffin Siris syndroom; KBG syndroom; FOXP1 syndroom; Brunner syndroom; Wiedemann-Steiner syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: NWA grant to Sharon Kolk (ProMiSe)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Genetisch syndroom, Neurocognitieve dysfunctie, Ontwikkelingsstoornis

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het definiëren van individuele neurocognitieve, psychopathologische en gedragsprofielen die geassocieerd zijn met de geselecteerde syndromen.

Secundaire uitkomstmaten

- Het op groepsniveau definiëren van leeftijdsgerelateerde neurocognitieve, psychopathologische en gedragsprofielen die geassocieerd zijn met de geselecteerde syndromen.
- Een overzicht creëren van de toepasbaarheid van een set gevalideerde neurocognitieve en gedragstesten, aangepast op zeldzame genetische neurobiologische ontwikkelingssyndromen.
- Het ontwikkelen van specifieke interventies gericht op gedragsproblemen, psychopathologie en kwaliteit van leven.
- Het evalueren van het effect van de specifieke interventies gericht op gedragsproblemen, psychopathologie en kwaliteit van leven.
- Het identificeren van factoren die het effect van de interventie voorspellen.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Zeldzame genetische neurobiologische ontwikkelingssyndromen gaan vaak samen met ontwikkelings- en gedragsproblemen en hebben een negatief effect op de

kwaliteit van leven van patiënten en hun ouders/verzorgers. Management van deze syndromen is momenteel met name gericht op lichamelijke problemen. Diagnose en behandeling gericht op abnormaal gedrag, neurocognitieve disfunctie en psychopathologie, zouden de kwaliteit van leven en lange termijn uitkomst echter ook aanzienlijk ten goede komen. In de huidige studie wordt op dit gebied onderzoek gedaan naar vijf syndromen te weten het Witteveen-Kolk syndroom (WiKoS), Coffin-Siris syndroom (CSS), KBG syndroom, FOXP1 syndroom (FOXP1S), Brunner syndroom en Wiedemann-Steiner syndroom (WSS). Deze syndromen zijn gekozen op basis van preliminair bewijs voor abnormaal gedrag, neurocognitieve disfunctie en bijbehorende psychopathologie.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is: 1) Het definiëren van neurocognitieve, psychopathologische en gedragsprofielen van de geselecteerde syndromen, zowel op individueel als op groepsniveau. 2) Het ontwikkelen en evalueren van specifieke interventies gericht op gedragsproblemen, psychopathologie en kwaliteit van leven in de geselecteerde syndromen. 3) Een overzicht creëren van de toepasbaarheid van een set gevalideerde neurocognitieve en gedragstesten, aangepast op zeldzame genetische neurobiologische ontwikkelingsyndromen. 4) Het identificeren van factoren die het effect van de interventie voorspellen.

Onderzoeksopzet

Deze studie is primair opgezet als een observationele cross-sectionele studie. Er wordt secundair gebruikt gemaakt van inter-subject design om groepskenmerken vast te stellen en intra-subject design om de specifieke interventies te evalueren.

Onderzoeksproduct en/of interventie

De op maat gemaakte, niet-medische interventie wordt ontworpen door een ervaren intradisciplinair team, vormt de reguliere gang van zaken (werkwijze) na diagnose (standard practice) en is gericht op de patiënt en/of verzorgers. Het bestaat uit het formuleren van behandeldoelen, psycho-educatie op basis van het sterkte-zwakteprofiel en specifieke interventies gericht op de behandeldoelen. Deze interventies zijn afgeleid van gedragstherapie, cognitieve gedragstherapie, acceptatie- en commitment-therapie, Eye Movement Desensitization and Reprocessing en systemische therapie. De behandeling omvat 7 tot 11 sessies van 45 minuten, met een maximum van één sessie per week en wordt afgerond na evaluatie op N=1-niveau. Na afronding van de op maat gemaakte behandeling, zal voor de ouders van deelnemers < 18jaar met een zeldzame genetische neurobiologisch ontwikkelingsyndroom een op ouders gerichte behandeling aangeboden worden indien er nog een hoge mate van gedragsproblemen bij de kinderen/jongeren of stress bij de ouders aanwezig is. Dit bestaat uit 5 tot 11 groepssessie van 90 minuten voor ouders.

Inschatting van belasting en risico

Deze studie kan alleen worden uitgevoerd in de beschreven patiëntenpopulatie, die per definitie kinderen en volwassenen met een verstandelijke beperking bevat. Alle testen en methodes die gebruikt worden zijn niet invasief, en alle procedures die de proefpersonen zullen ondergaan worden geclassificeerd als "procedures met minimaal risico en belasting" volgens de richtlijn "Toetsing van onderzoek met Minderjarige proefpersonen*.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
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)

Voor deelname aan de psychiatrische en neuropsychologische beoordeling moet de deelnemer aan volgende criteria voldoen:

- Biologische leeftijd ouder dan 3 jaar
- Schriftelijke toestemming
- Nederlands sprekend

Om in aanmerking te komen voor de behandelfase moeten deelnemers aanvullend aan bovenstaande criteria een totale IQ boven de 50 hebben.

Deelnemers met een zeldzame genetische neurobiologische ontwikkelingssyndroom moeten bijkomend een moleculair bevestigde syndroom diagnose hebben (bevestigd pathogeen defect in SIN3A, ARID1B/ARID1A/ARID2/SMARCB1/SMARCA4/SMARCE1/SOX11/SMARCC2, ANKRD11, FOXP1, MAOA of KMT2A).

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Het hebben van een andere moleculaire diagnose (bijv. mutatie in ander gen) die waarschijnlijk bijdraagt aan het ontwikkelingsfenotype.
- Auditief of visueel handicap, onvermogen om te spreken, in een stoel te zitten of een potlood vast te houden.
- Normaal ontwikkelde kinderen mogen niet gediagnosticeerd zijn met een psychische aandoening volgens de DSM-5 classificatie bij inclusie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Interventie onderzoek

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	17-11-2022
Aantal proefpersonen:	150
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	16-11-2021
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	13-09-2022
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	25-05-2023
Soort:	Amendement
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

CCMO

ID

NL77305.091.21