

Verstandelijke beperking en epilepsie bij volwassenen: cognitieve beloop en aanknopingspunten voor zorg en behandeling

Gepubliceerd: 01-02-2021 Laatste bijgewerkt: 08-04-2024

Het doel van het onderzoek is het onderzoeken van het beloop van cognitief en adaptief functioneren van volwassenen met epilepsie en een verstandelijke beperking. Hierbij zoeken we klinische determinanten voor achteruitgang in cognitief en/of...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON55030

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

IDEA

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Convulsies (incl. subtypes)
- Dementie en amnestische stoornissen

Synoniemen aandoening

cognitie, veroudering

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Subsidie van het Nederlands Epilepsie Fonds; de Amerpoort en 's Heeren Loo

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: epilepsie, neuro-ontwikkelings stoornis, veroudering, verstandelijke beperking

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Studie 1 heeft twee primaire uitkomstmaten,

- 1) Het verschil in adaptief functioneren (gemeten met de Vineland Adaptive Behavior Scale-II (VABS-II)) wanneer de uitkomsten van de TRIANGLE studie worden vergeleken met de uitkomsten van de huidige studie.
- 2) De relatie tussen de verandering in adaptief functioneren en het serum gehalte neurofilament light kettingen.

Studie 2 heeft één primaire uitkomstmaat,

- 1) De relatie tussen de verandering in adaptief functioneren en het serum gehalte neurofilament light kettingen in de verschillende genetische syndromen.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomsten maten zijn:

De uitkomstmaten van het neuropsychologisch onderzoek zoals:

- Maten van cognitieve functies zoals het geheugen
- Ernst van affectieve problemen (zoals depressie- of angstklachten); en gedragsproblemen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Cognitieve achteruitgang is een onderwerp waar nog veel vragen over spelen bij mensen met een verstandelijke beperking en epilepsie. Momenteel wordt gedacht dat het komt door een 'chronisch opstapelings-model' bij mensen met chronische en onbehandelbare epilepsie: het is de uiting van epileptische aanvallen, medicatie en veroudering op een al kwetsbaar brein. De epidemiologie, fenomenologie en determinanten blijven echter nog onzeker. In de eerdere studie TRIANGLE is cognitief en adaptief functioneren in kaart gebracht van een groep volwassenen met epilepsie en een verstandelijke beperking. Door dit onderzoek te herhalen kunnen we de uitkomsten met elkaar vergelijken en zo tot een beter begrip komen van het cognitief beloop bij mensen met een verstandelijke beperking en epilepsie. Tevens wordt een groep deelnemers met diverse syndromen voor het eerst onderzocht. Doordat patiënten met deze syndromen in verschillende maten een verstandelijke beperking of epilepsie kunnen hebben, kunnen we onderzoeken wat de associatie is van deze factoren met cognitief en adaptief functioneren. Door tevens bloedonderzoek naar biomarkers toe te voegen kunnen we onderzoeken of een eventuele achteruitgang in adaptief of cognitief functioneren gecorreleerd is aan tekenen van neurodegeneratie. Dit zou een minder belastende manier zijn van neurodegeneratie meten dan bijvoorbeeld een MRI.

Doel van het onderzoek

Het doel van het onderzoek is het onderzoeken van het beloop van cognitief en adaptief functioneren van volwassenen met epilepsie en een verstandelijke beperking. Hierbij zoeken we klinische determinanten voor achteruitgang in cognitief en/of adaptief functioneren. Tevens onderzoeken we de relatie tussen achteruitgang en serum biomarkers voor dementie.

Onderzoeksopzet

Studie 1 is een follow-up studie van het eerder uitgevoerde TRIANGLE onderzoek. Studie 2 is een cross-sectionele, observationele studie.

Inschatting van belasting en risico

De risico's worden ingeschat als minimaal tot verwaarloosbaar. Er zullen zowel wilsbekwame als wilsonbekwame deelnemers meedoen, daar wilsbekwaamheid verminderd wanneer de verstandelijke beperking ernstiger wordt. De meeste data wordt verzameld via begeleiders en het elektronisch patiëntendossier, maar de geïncludeerde deelnemers zullen eenmalig meedoen aan een neuropsychologisch onderzoek wat 20-120 minuten duurt, wat een onderzoek in de regulier zorg kan

vervangen. Dit onderzoek kan enigszins langer zijn dan de deelnemer in de reguliere zorg zou hebben gekregen, en kan daardoor als meer belastend ervaren worden. Het onderzoek wordt aangepast aan het niveau van functioneren van de deelnemer. Om de belasting van de deelnemer zoveel mogelijk te verminderen wordt het onderzoek op de eigen woongroep of op de dagbesteding gedaan. Om de serum biomarkers te onderzoeken zal één buisje bloed nodig zijn. Dit buisje bloed wordt waar mogelijk afgenomen op het moment dat er al geprikt wordt voor de reguliere zorg, waardoor een extra keer bloedprikken zoveel mogelijk vermeden wordt. Voor studie 1 is het combineren met reguliere zorg mogelijk bij alle deelnemers, voor studie 2 zal dit bij een deel van de deelnemers mogelijk zijn. Indien het niet mogelijk is om de venapunctie met de reguliere zorg te combineren, zal de onderzoeker de venapunctie in samenspraak met deelnemer en hun begeleider uitvoeren. Als bloed afname in het verleden niet als belastend ervaren is, als er in het verleden geen tekenen van ongemak of verzet zijn gegeven en wanneer goedkeuring (consent) is gegeven voor bloedafname, dan zal de onderzoeker bij de deelnemer langskomen om de venapunctie uit te voeren.

Als de deelnemer ten tijde van het neuropsychologisch onderzoek of het afnemen van het buisje bloed verbale of non-verbale tekens geeft welke kunnen duiden op vermoeidheid, verzet of frustratie, wordt het onderzoek stopgezet.

Als er klinisch relevante feiten naar voren komen (bv. symptomen van een depressieve stoornis of andere psychiatrische stoornis welke van invloed is op het dagelijks leven), kan de arts van de deelnemer worden geïnformeerd zodat deze de juiste behandeling kan overwegen. Meer inzicht in het beloop van neuropsychologische problematiek en welke factoren hieraan gerelateerd zijn, zal leiden tot betere kwaliteit van zorg; zo vergaren we meer kennis van determinanten van achteruitgang in functioneren, verbeteren we multidisciplinaire beoordeling en behandeling van cognitieve en/ of adaptieve achteruitgang, verbeteren we de huidige kennis van hoe zeldzame genetische syndromen zich manifesteren in volwassenen, en kan deze kennis helpen bij verbetering van de huidige richtlijnen van syndroom-specifieke gezondheidszorg.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3000CB
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80
Rotterdam 3000CB
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)

Studie 1: Deelgenomen hebben aan de eerdere TRIANGLE studie

Studie 2: Ouder dan 18 zijn en een genetisch bevestigde diagnose van een van de volgende 4 syndromen: Fragiele X Syndroom, Tubereuze Sclerose Complex, Angelman Syndroom of een SCN1A mutatie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Voor beide studies geldt: Het niet hebben verkregen van het toestemmingsformulier van de wettelijk vertegenwoordiger of de deelnemer (indien deze wilsbekwaam is)

Studie 2: Het hebben van een tweede genetisch bevestigde diagnose

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-03-2021

Aantal proefpersonen: 285

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 01-02-2021

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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

NL75195.078.20