

Een 2-jarige natuurlijk beloop studie inclusief een studie naar de spiervermoeibaarheid

Gepubliceerd: 07-11-2023 Laatste bijgewerkt: 30-11-2024

1) Bepalen van het natuurlijk beloop van congenitale myopathieën gedurende 24 maanden (core myopathie, nemaline myopathie, en centronucleaire myopathie), met elke 6 maanden een set aan metingen. Dit al inzicht geven in het ziektebeloop en bijdragen...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Neurologische aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Interventie onderzoek

Samenvatting

ID

NL-OMON56064

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

READYCOM

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

'Congenitale myopathieën' en 'Aangeboren spierziektes'

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Spierfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Congenitale myopathieën, Natuurlijk beloop studie, Spiervermoeibaarheid, Trial readiness

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- motorische functie test
- uithoudingsvermogen testen

Secundaire uitkomstmaten

- neuromusculaire transmissie
- maximale spierkracht
- Functie testen (lopen, opstaan, zitten en staan)
- 6-minuten loop test
- echo van de spieren
- longfunctie
- bloedonderzoek
- vragenlijsten
- bewegingsmeter
- MRI van de spieren
- botdichtheidsmeting

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Congenitale myopathieën vormen een grote groep erfelijke spierziekten. Congenitaal betekent aangeboren, myopathie betekent spierziekte. De eerste verschijnselen van weinig kracht in de spieren kunnen de ouders of de

(kinder)arts al rond of kort na de geboorte opvallen maar congenitale spierziekten kunnen ook op latere (kinder)leeftijd tot uiting komen. Soms wordt de diagnose pas op volwassen leeftijd gesteld.

Voor enkele congenitale myopathieën, zoals centronucleaire myopathie, zijn de eerste fase 1-2 trials recent gestart. Voor andere congenitale myopathieën worden deze binnen enkele jaren verwacht. Het is daarom erg belangrijk om een goed zicht te krijgen op welke patiënten wij kennen in Nederland, hoe het ziektebeloop is, en wat de beste maten zijn om het beloop en de ziekte activiteit te meten.

Veel patiënten met een congenitale myopathie geven aan dat zij inspanning niet goed kunnen volhouden, en een deel van hen gebruikt medicijnen die dat vol kunnen houden mogelijk kunnen verbeteren. De mate van vermoeibaarheid is echter niet goed onderzocht, en het bewijs voor de effectiviteit van deze behandelingen is beperkt. Het is daarom ook nog niet opgenomen in de internationale behandelrichtlijn.

Doel van het onderzoek

1) Bepalen van het natuurlijk beloop van congenitale myopathieën gedurende 24 maanden (core myopathie, nemaline myopathie, en centronucleaire myopathie), met elke 6 maanden een set aan metingen. Dit al inzicht geven in het ziektebeloop en bijdragen aan de selectie van de meest gevoelige uitkomstmaten en biomarkers. Dat is belangrijk voor de trial readiness van deze groepen aandoeningen in Nederland.

2) Bepalen van de spierversmoeibaarheid van patiënten met een congenitale myopathie, onderzoeken of dit in verband staat met een stoornis van de neuromusculaire overgang, en nagaan of er een relatie is met vermoeidheid, fysieke activiteit, pijn en kwaliteit van leven. Naar verwachting zal dit leiden tot directe behandelingsmogelijkheden en het gebruik van vermoeibaarheid als een klinische uitkomstmaat.

Onderzoeksopzet

Voor deel 1) zullen 45 patiënten met een congenitale myopathie worden uitgenodigd voor een natuurlijk beloop studie van 24 maanden. Zij zullen in deze periode 5 keer naar het ziekenhuis komen voor een dag met verschillende onderzoeken (vragenlijsten, lichamelijk onderzoek, spierecho en MRI, en longfunctie onderzoek). Een van deze onderzoeksdagen zal plaatsvinden in UMC Utrecht. Tijdens deze dag zal ook deel 2 plaatsvinden. Dit onderzoek is gericht op de mate van vermoeibaarheid, dus naar hoe lang mensen fysieke activiteit kunnen volhouden. Dit wordt onderzocht tijdens fysieke activiteit en middels een EMG meting. Daarnaast zullen vragenlijsten worden afgenomen. Iedereen van deel 1 die ook aan de inclusiecriteria voldoet van deel 2 kan daar aan

deelnemen. De groep voor deel 2 zal aangevuld worden tot 75 deelnemers.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Niet-therapeutische interventie

Inschatting van belasting en risico

De meetdagen zullen belastend zijn doordat ze lang duren en kunnen voor spierpijn zorgen de volgende dag. Echter, we zullen onderzoeken uitvoeren waar de deelnemers voor het grootste deel al bekend mee zijn. Daardoor zullen ze zelf hun risico in kunnen schatten en gaan we er niet mee door als ze aangeven het niet aan te kunnen. Daardoor verwachten we geen risico.

We verzamelen veel belangrijke data waarmee we een duidelijk beeld krijgen van de groep patiënten en de uitkomsten gebruikt kunnen worden voor studies naar behandelmethodes. Daarom vinden we het uitvoeren van dit onderzoek gerechtvaardigd in jongeren.

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)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Genetisch vastgestelde congenitale myopathie (core myopathie, nemaline myopathie en centronucleaire myopathie)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Andere neuromusculaire, psychiatrische or neurologische aandoeningen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Interventie onderzoek

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 28-03-2024

Aantal proefpersonen: 100

Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 07-11-2023

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CCMO: Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek (Den Haag)

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-03-2024

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CCMO: Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek (Den Haag)

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	NL83069.000.23