

Multimodale beeldvorming van het perifere zenuwstelsel om de neuropathie bij Friedreich ataxie te kwantificeren, vervolgen en beter te begrijpen

Gepubliceerd: 30-09-2024 Laatste bijgewerkt: 22-12-2024

Onderzoeken of zenuwecho en DRG MRI gebruikt kunnen worden als betrouwbare diagnostische en monitoring biomarkers van perifeer zenuwstelsel betrokkenheid in FA. Specifiek zullen we evalueren: 1) Of conventionele zenuwecho, ultrahoge-frequentie...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON57026

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Beeldvorming van het perifere zenuwstelsel bij Friedreich ataxie

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

Friedreich ataxie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Friedreich Ataxia Research Alliance en Friedreich Ataxie

Nederland

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Echo, Friedreich ataxie, MRI, Perifeer zenuwstelsel

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Zenuwecho:

- Cross-sectional areas van de nervus medianus, nervus ulnaris, nervus tibialis, nervus suralis, extraforaminale wortels C5/C6/C7, interscalene elementen van de plexus brachialis en de supraclaviculaire plexus brachialis.

Ultrahoge-frequentie zenuwecho van de nervus medianus ter plaatse van de pols:

- Aantal fascikels in de nervus medianus en hun individuele cross-sectional areas.

DRG MRI:

- Volumes van de L3, L4, L5, S1 en S2 DRG.

Secundaire uitkomstmaten

Zenuwgeleiding

- Sensory nerve action potential (SNAP) amplitudes en geleidingssnelheden van de nervus medianus, ulnaris en suralis.

- Compound muscle action potential (CMAP) amplitudes, motorische geleidingssnelheden en distale motore latentietijden van de nervus medianus, ulnaris en tibialis.

Plasma neurofilament light chain concentratie.

Klinische maten / vragenlijsten:

- a) Friedreich Ataxia Rating Scale (FARS),
- b) Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA),
- c) Patient-Reported Outcome Measure of Ataxia (PROM-Ataxia),
- d) EQ-5D-5L,
- e) Patient Health Questionnaire-9 (PHQ-9),
- f) Checklist Individual Strength-Fatigue (CIS-Fatigue),
- g) Muscle Cramp Scale (MCS) en Cramp Disability Scale (CDS),
- h) Neuropathic Pain Scale (NPS),
- i) Pittsburgh Sleep Quality Index (PSQI),
- j) International Restless Legs Scale (IRLS),
- k) Patient Global Impression of Change (PGIC) scale.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Hoewel sensore neuropathie bij vrijwel alle patiënten met Friedreich ataxie (FA) voorkomt en in belangrijke mate bijdraagt aan ataxie-ernst, is de kennis van de onderliggende mechanismen en het natuurlijk beloop beperkt. Het cross-sectionele karakter van zenuwbiopsiestudies en post-mortem onderzoeken heeft vergelijkingen mogelijk gemaakt tussen patiënten van verschillende leeftijd en ziekte-ernst. Door de afwezigheid van longitudinale multimodale imaging studies ontbreekt echter de kennis over intra-individuele progressie en mogelijke interindividuele verschillen. Daarnaast is er behoefte aan betrouwbare beeldvormingsmarkers om ziekteprogressie bij FA te meten. Het doel van deze studie is om te onderzoeken of zenuwecho en dorsal root ganglion (DRG) MRI betrouwbare diagnostische en monitoring biomarkers van perifeer

zenuwstelsel betrokkenheid kunnen opleveren in FA.

Doel van het onderzoek

Onderzoeken of zenuwecho en DRG MRI gebruikt kunnen worden als betrouwbare diagnostische en monitoring biomarkers van perifeer zenuwstelsel betrokkenheid in FA. Specifiek zullen we evalueren:

- 1) Of conventionele zenuwecho, ultrahoge-frequentie zenuwecho en DRG MRI in staat zijn om adequaat te differentiëren tussen patiënten met FA en gezonde controles zonder neuropathie (d.w.z., of deze technieken zouden kunnen dienen als diagnostische biomarkers van PZS-degeneratie).
- 2) Of deze technieken in staat zijn om verandering te detecteren bij een follow-up bezoek na 1 jaar (d.z.w., of deze technieken zouden kunnen dienen als monitoring biomarkers van PZS-degeneratie).
- 3) Of afwijkingen bij zenuwecho en MRI correleren met relevante klinische maten van ziekte-ernst en patiënt-gerapporteerde uitkomstmaten.
- 4) Of cross-sectionele oppervlaktes van beenzenuwen geassocieerd zijn met volumes van lumbosacrale DRG.
- 5) Of afwijkingen bij zenuwecho en MRI correleren met plasma neurofilament light chain concentraties, wat een marker is van schade aan grote gemyeliniseerde axonen.

Onderzoeksopzet

Prospectieve longitudinale studie.

Inschatting van belasting en risico

De belasting voor deelnemers bestaat uit twee bezoeken aan het Radboudumc. Alle metingen kennen een verwaarloosbaar risico.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Friedreich ataxie:

(1) Volwassenen met (2) genetisch bevestigde FA en (3) in staat en bereidwillig om informed consent te geven.

Gezonde controles:

Voor leeftijd en geslacht geselecteerde gezonde controles (zonder voorgeschiedenis van neurologische aandoeningen), in staat en bereidwillig om informed consent te geven.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Andere aandoeningen die zijn geassocieerd met neuropathie (zoals inflammatoire neuropathie, erfelijke neuropathie, behandeling met cytostatica etc.).

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: 01-10-2024

Aantal proefpersonen: 40

Type: Verwachte startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 30-09-2024

Soort: Eerste indiening

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	ID
CCMO	NL87256.091.24