

Meetinstrumenten voor kinderen met mitochondriële ziekten, de SO-MITO studie

Gepubliceerd: 08-04-2014 Laatste bijgewerkt: 23-04-2024

Het testen van de haalbaarheid, betrouwbaarheid, validiteit en responsiviteit van deze zorgvuldig geselecteerde meetinstrumenten in specifieke groepen met patienten.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Aangeboren metabolismestoornissen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38137

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Meetinstrumenten voor kinderen met mitochondriële ziekten

Aandoening

- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

Mitochondriële ziekten

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: ZonMW, mogelijk NutsOhra

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Kindergeneeskunde, Meetinstrumenten, Mitochondriële ziekte, Uitkomstmaten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Per test, per patientengroep:

- het percentage patienten die de test konden uitvoeren
- de inter-rater betrouwbaarheid
- de intra-rater betrouwbaarheid
- de test-retest betrouwbaarheid
- de correlatie met anchors en andere tests in hetzelfde domein
- de responsiviteit van deze correlaties

Secundaire uitkomstmaten

Per patientengroep:

- de SD en de minimal important difference
- de tijd tot alle patienten zijn geïncludeerd
- een beschrijving van de klinische symptomen met focus op functionele mogelijkheden
- de correlatie tussen verschillende biomarkers en de functionele mogelijkheden en algemene ziekteernst

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het onderzoek naar de behandeling van mitochondriële ziekten is op dit moment zo ver gevorderd dat verwacht wordt dat de eerste fase 2 studies volgend jaar

plaats zullen kunnen vinden. Omdat we patienten die in deze studie meedoen alleen willen blootstellen aan de haalbare en betrouwbare meetinstrumenten, willen we van tevoren een indicatie hebben van de psychometrische eigenschappen van de instrumenten. Hiermee voorkomen we dat de fase 2 studie te belastend wordt.

Eerder deden wij al onderzoek bij patienten (welke klachten zijn het meest belastend?) en selecteerden wij de meest betrouwbare meetinstrumenten uit de literatuur (gebaseerd op gegevens bij min of meer vergelijkbare ziekten zoals Duchenne spierdystrofie en cerebrale parese).

Aangezien er nog niets bekend is over de psychometrische eigenschappen van deze zorgvuldig geselecteerde testen in kinderen met mitochondriële ziekten, willen wij deze met deze studie bepalen.

Patienten zullen vanuit twee verschillende hoeken geïncludeerd worden: vanuit de biochemische diagnose van een mitochondriële dysfunctie en vanuit een syndroom diagnose van een mitochondriële syndroom. Het is nog niet bekend welke benadering het meest betrouwbaar en het meest efficiënt is.

Doel van het onderzoek

Het testen van de haalbaarheid, betrouwbaarheid, validiteit en responsiviteit van deze zorgvuldig geselecteerde meetinstrumenten in specifieke groepen met patienten.

Onderzoeksopzet

Patienten zullen 3 keer naar de polikliniek komen voor een dag van 10-15:30 waarbij verschillende testen uitgevoerd zullen worden.

De interrater betrouwbaarheid zal getest worden door twee verschillende assessors te laten scoren

De intrarater betrouwbaarheid zal getest worden door een videoopname van dit consult te scoren

De test-retest betrouwbaarheid zal getest worden door patienten na 2 weken terug te zien

De responsiviteit zal getest worden door patienten na 9 maanden nogmaals te zien

De validiteit zal getest worden middels construct validiteit waarbij gekeken wordt naar de correlatie met anchors en met andere instrumenten die hetzelfde construct meten

Inschatting van belasting en risico

Belasting:

- 3x naar poli komen
- vragenlijsten invullen
- mogelijk moe en spierpijn na alle testen (maar geen maximaal testen en balans

in het programma om dit te voorkomen)
- bloed prikken (mogelijkheid hier vanaf te zien)

Risico:

Omdat wij kiezen voor testen die de functionele capaciteiten van de kinderen in het dagelijks leven testen (6 min lopen is de meest inspannende test), denken wij dat het risico minimaal is.

Benefits:

We krijgen een goed beeld van de patient en zullen dan ook een brief schrijven naar de behandelende artsen en paramedici waarin we een samenvatting geven van de bevindingen.

Group-relatedness:

Aangezien we de psychometrische eigenschappen van de testen willen meten voor patienten met een mitochondriële ziekte, kunnen wij dit niet in een andere populatie doen.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6500HB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6500HB
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- tussen 2 en 17 jaar oud bij inclusie
- Biochemische groep:
 - mitochondriële dysfunctie in spier en een klassiek mitochondrieel fenotype OF
 - een pathogene mutatie in een mitochondriële ziekte gen
- Syndromale groep:
 - Klassieke kenmerken mitochondrieel syndroom
 - Mitochondriële dysfunctie (alleen bij Leigh syndroom) of bevestigde mutatie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- onvoldoende kennis van de Nederlandse taal
- er wordt verwacht dat de studie te belastend is
- de patient heeft nog minder dan 3 maanden te leven
- de patient heeft een andere ziekte die hem ernstig in zijn functioneren beperkt

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Zal niet starten

Aantal proefpersonen: 150
Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 08-04-2014
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	NL47373.091.13