

Somatosensorisch profiel van pijn in myotone dystrofie type 2 en fibromyalgie

Gepubliceerd: 02-05-2013 Laatste bijgewerkt: 19-03-2025

Het doel van deze studie is om de pijn in MD2 en FMS goed te karakteriseren en met elkaar te vergelijken, door middel van vragenlijsten en een QST-meting. Allereerst zal dit meer inzicht geven in het pathofysiologisch mechanisme van pijn in MD2, en...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON38498

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Karakterisering van pijn in myotone dystrofie type 2 en fibromyalgie

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Spieraandoeningen
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

Myotone dystrofie type 2; zeldzame erfelijke spierziekte PROMM

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Canisius Wilhelmina Ziekenhuis

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Fibromyalgie, Myotone dystrofie type 2, Pijn, Quantitatieve Sensore Test

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het resultaat van deze studie is enerzijds de karakterisering van pijn in MD2

en FMS en anderzijds de vergelijking tussen MD2 en FMS.

Op basis van de resultaten zal een keuze gemaakt worden voor een pijnstillend medicament voor een vervolgstudie in MD2.

Secundaire uitkomstmaten

Nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Myotone Dystrofie type 2 (MD2) is een autosomaal dominante multisysteemziekte met een heterogeen fenotype. De leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan is meestal tussen de 20 en 50 jaar, met een gemiddelde beginleeftijd van 37 jaar.

De kernsymptomen zijn proximale spierzwakte, spierpijn, myotonie en cataract.

Andere symptomen zijn moeheid, slaapstoornissen en maagdarmklachten. Ook is er vaak betrokkenheid van het hart en de schildklier. Het genetisch defect van MD2

is in 2001 opgehelderd en bestaat uit een tetranucleotide (CCTG) repeat in intron 1 van het zink finger protein 9 (ZNF9) gen op chromosoom 3q21.3.

Een belangrijk en vroeg optredend symptoom van MD2 is pijn, met een prevalentie van 76%. Voor één derde van de patiënten met MD2 is pijn de meest invaliderende klacht, en de ernst van de pijn neemt toe met de duur van de ziekte. 69% van de patiënten met doorslaapproblemen rapporteert nachtelijke pijn als oorzaak van de slaapstoornis. MD2 patiënten met pijn hebben een lagere kwaliteit van leven dan MD2 patiënten zonder pijn. Ook depressieve symptomen en slapeloosheid komen meer voor bij MD2 patiënten met pijn dan zonder pijn.

De oorzaak van pijn in MD2 is onduidelijk. Er zijn enkele studies gedaan om te pijn te karakteriseren, door middel van vragenlijsten. Zoals reeds gesuggereerd door Suokas et al zijn er veel overeenkomsten in het karakter van pijn in MD2 en fibromyalgie (FMS). FMS is een chronisch syndroom met gegeneraliseerde pijn en stijfheid, met een prevalentie van 1-2%. Zes procent van de Nederlandse

patiënten met MD2 is in het verleden gediagnosticeerd met FMS, voordat er sprake bleek van MD2. Bovendien, in een studie in Finland bleken 2 van 63 patiënten met fibromyalgie MD2 te hebben.

Er bestaat geen curatieve behandeling voor MD2. Het symptomatische effect van pijnstillers is niet onderzocht in MD2. Er zijn slechts enkele

casusbeschrijvingen, waarin enig effect wordt beschreven van NSAIDs, carbamazepine, fenytoïne, mexiletine, baclofen, tizanidine en gabapentin.

Een vrij nieuw concept in de behandeling van pijn is *mechanism based treatment*. Hierin is niet de onderliggende ziekte het doel van de behandeling, maar het mechanisme dat de pijn veroorzaakt. Precieze karakterisering van de pijn door middel van QST-meting (kwantitatieve sensorische test) leidt tot een bepaalde behandelstrategie. De QST-meting is een zinvol meetinstrument om pijn te kwantificeren. Met behulp van drukalgometrie, elektrische prikkels en een ijswatertest worden een aantal pijndrempels bepaald. Op basis daarvan wordt een somatosensorisch pijnprofiel gemaakt. Grofweg is deze in twee groepen te verdelen: patiënten met een normale centrale pijnverwerking en met een gestoorde centrale pijnverwerking. QST-metingen worden frequent gedaan in het UMC St. Radboud, locatie Dekkerswald, zowel in de dagelijkse klinische praktijk als in wetenschappelijk onderzoek. Het heeft een supraregionale functie voor advies in complexe pijnsyndromen.

Concluderend is pijn een belangrijk en invaliderend symptoom in MD2, en klinisch lijken er grote overeenkomsten te bestaan met fibromyalgie. Met dit onderzoek willen we pijn kwantificeren, dmv vragenlijsten en de QST-meting. Het pijnprofiel in MD2 zal vergeleken worden met dat in fibromyalgie en gezonde controles. Het uiteindelijke doel is om te komen tot een (medicamenteuze) behandeling van pijn in MD2.

Concluderend is pijn een belangrijk en vroeg optredend symptoom in MD2, voor één derde van de patiënten zelfs de meest invaliderende klacht. Het is onduidelijk hoe deze pijn ontstaat. Het soort pijn in MD2 lijkt klinisch veel overeenkomsten te hebben met FMS.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is om de pijn in MD2 en FMS goed te karakteriseren en met elkaar te vergelijken, door middel van vragenlijsten en een QST-meting. Allereerst zal dit meer inzicht geven in het pathofysiologisch mechanisme van pijn in MD2, en antwoord geven op de vraag of er inderdaad veel overeenkomsten zijn tussen MD2 en fibromyalgie. Bovendien zal dit uiteindelijk leiden tot een *mechanism based treatment*.

Onderzoeksopzet

Observationeel onderzoek

Inschatting van belasting en risico

Alle proefpersonen wordt gevraagd een vijftal vragenlijsten in te vullen en eenmalig naar de polikliniek te komen voor een QST-meting. Deze meting kan onprettig zijn, maar er zijn geen risico's aan verbonden.

Contactpersonen

Publiek

Canisius Wilhelmina Ziekenhuis

Weg door jonkerbos 100
Nijmegen 6500GS
NL

Wetenschappelijk

Canisius Wilhelmina Ziekenhuis

Weg door jonkerbos 100
Nijmegen 6500GS
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)

Drie verschillende groepen met proefpersonen:

1. Volwassen patienten met genetisch bewezen myotone dystrofie type 2

4 - Somatosensorisch profiel van pijn in myotone dystrofie type 2 en fibromyalgie 4-05-2025

2. Volwassen patiënten met fibromyalgie, die voldoen aan de criteria van Wolfe et al 2010, bij wie myotone dystrofie type 2 is uitgesloten
3. Volwassen gezonde controles, gematched voor leeftijd en geslacht

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Leeftijd jonger dan 18 jaar
Ernstige ziekte (buiten MD2 of fibromyalgie)
Ernstige depressie
Matige tot ernstige neuropathie
Chirurgie < 6 weken

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	01-03-2013
Aantal proefpersonen:	120
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	02-05-2013
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

ID: 22162

Bron: NTR

Titel:

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL43167.091.13
OMON	NL-OMON22162