

Familiaire corticale myoclone tremor met epilepsie, follow-up en uitbreiding van de Nederlandse stamboom.

Gepubliceerd: 28-05-2013 Laatste bijgewerkt: 24-04-2024

De afgelopen jaren hebben we een Nederlandse familie geïdentificeerd en een heel aantal onderzoeken gedaan wat ons veel inzicht verschaft heeft in de aandoening (MEC protocollen 02/223 en 03/140, Proefschrift Van Rootselaar, 2006). Momenteel willen...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON38543

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FCMTE follow-up en uitbreiding van de stamboom

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

Familiaire corticale myoclone tremor met epilepsie, trillen met epilepsie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: epilepsie, FCMTE, myoclonus, tremor

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

We verwachten door middel van klinisch, klinisch neurofysiologisch en neuropsychologisch onderzoek een toename van symptomen en ziekteverschijnselen waar te nemen, welke beïnvloedt kan zijn door de ziekte zelf, door medicatiegebruik, of door comorbiditeit.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

'Familiaire corticale myoclonie tremor met epilepsie' (FCMTE) is een autosomaal dominant overervende aandoening met epileptische aanvallen in combinatie met spierschokjes (myoclonieën) van de ledematen. Lange termijn follow-up van FCMTE patiënten ontbreekt in de literatuur; waardoor het ziektebeloop in individuele FCMTE patiënten niet goed bekend is. Daarnaast is follow-up en uitbreiding van de stamboom, en daarmee goede fenotypering, essentieel voor genetisch onderzoek.

Doel van het onderzoek

De afgelopen jaren hebben we een Nederlandse familie geïdentificeerd en een heel aantal onderzoeken gedaan wat ons veel inzicht verschaft heeft in de aandoening (MEC protocollen 02/223 en 03/140, Proefschrift Van Rootselaar, 2006). Momenteel willen we familieleden, die in het verleden aangegeven hebben opnieuw benaderd te willen worden, oproepen voor een follow-up onderzoek. Daarnaast willen we proberen een aantal nieuwe familieleden te identificeren. Dit protocol heeft als doel de vervolgonderzoeken in deze familie toe te lichten.

Onderzoeksopzet

Het follow-up gedeelte van deze studie zal worden uitgevoerd als een prospectieve cohort studie. Voor het vergelijken van klinische neurofysiologie en NPO data met gezonde proefpersonen maken we gebruik van een case-control design.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers zullen één bezoek afleggen. Tijdens dit bezoek zullen, naast het neurologisch onderzoek, gestandaardiseerde klinische evaluaties uitgevoerd worden met behulp van klinische schalen en video*s. Bij de deelnemers zal klinisch neurofysiologisch onderzoek worden verricht en neuropsychologisch onderzoek worden gedaan.

Het onderzoek brengt geen risico*s met zich mee en wordt over het algemeen goed getolereerd. Patiënten zijn gebaat bij inzicht in de voortgang van de ziekte, omdat zij hierdoor beter geïnformeerd kunnen worden. Daarnaast zou inzicht in effect van medicatie en comorbiditeit aanleiding kunnen geven tot betere behandeling van FCMTE. Gezonde controles zullen geen specifiek voordeel hebben bij deze studie.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9
Amsterdam 1105AZ
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)

Patiënten inclusiecriteria: Zeker of misschien aangedaan en boven 18e levensjaar. Daarnaast voor gezonde proefpersonen die Neurofysiologisch onderzoek ondergaan: Gematched voor leeftijd en geslacht. Voor gezonde proefpersonen die NPO ondergaan: Gematched voor leeftijd en geslacht en voor sociaal economische status.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Exclusiecriteria patiënten: Geen. Exclusiecriteria controles: geen bekende neurologische aandoeningen, gebruik van medicijnen / drugs welke prestatie tijdens taken beïnvloeden.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geneesmiddel
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Zal niet starten
Aantal proefpersonen: 35
Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 28-05-2013
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

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	NL44044.018.13