

Slikproblemen bij kinderen met een congenitale myopathie, onderliggende mechanismen en adviezen voor diagnostisch onderzoek en behandeling.

Gepubliceerd: 16-12-2014 Laatste bijgewerkt: 21-04-2024

Doel 1 Het beschrijven van het beloop en de onderliggende pathologische mechanismes van slikproblemen bij kinderen met congenitale myopathieën (vanaf de leeftijd van 6 maanden tot 12 jaar). Doel 2 Het formuleren van aanbevelingen voor signalering,...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON42147

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Slikproblemen bij kinderen met een congenitale myopathie

Aandoening

- Overige aandoening
- Neurologische aandoeningen, congenitaal
- Eetlust- en algemene voedingsstoornissen

Synoniemen aandoening

Slikprobleem; dysfagie

Aandoening

Slikproblemen (dysfagie)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Subsidie aanvraag ingediend bij Fonds Nuts OHRA

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Behandeling, Myopathie, Onderzoek, Slikproblemen

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Deel 1 van de studie, gezonde proefpersonen:

- Demografische gegevens: geslacht, leeftijd, lengte en gewicht
- Stadium ontwikkeling eten en drinken (1- alleen drinken borst of fles; 2 - drinken uit borst of fles en eten van de lepel (gepureerd voedsel); 3 - kauwen vast voedsel)
- Echo intensiteit van de verschillende te meten spieren (met behulp van grijsschaal-analyse , 0-244)
- Dikte van de verschillende te meten spieren (in cm)

Door middel van regressie-analyse wordt gekeken welke variabelen (geslacht, leeftijd, lengte, gewicht) de echo-intensiteit en spierdikte beïnvloeden. Met behulp van deze vergelijkingen kunnen er normaalwaardes worden vastgesteld. Mogelijke afwijkingen kunnen in Z-scores (het aantal standaarddeviaties boven of onder normaal) worden weergegeven.

Deel 2 van de studie, patiënten met een congenitale myopathie

- Demografische gegevens: geslacht, leeftijd, lengte en gewicht
- Functionele gegevens op basis van de BSID-3 (tot 2 jaar) of MFM (0 - 100) (door fysiotherapie)
- Stadium ontwikkeling eten en drinken (1- alleen drinken borst of fles; 2 - drinken uit borst of fles en eten van de lepel (gepureerd voedsel); 3 - kauwen vast voedsel)
- (1) Observatielijst lepelvoeding (score 0-35); (2) uitkomsten SOMA per functie (drinken, kauwen); (3) Uitkomst DDS: 0 - no dysphagia, 1- mild dysphagia, 2 - moderate dysphagia, 3- severe dysphagia, 4 - profound dysphagia.
- Activiteit mondbodemspieren (sEMG) en nasale flow: percentuele verschillen tussen dun vloeibaar en dik vloeibare voeding in duur van de slik (in sec) en activiteit (in μV) [17]. Daarnaast wordt de coördinatie tussen slikken en ademen beschreven (indeling: 1 - inademing - slik - uitademing; 2 - inademing - slik - inademing, 3 - uitademing - slik - inademing, 4 - anders).
- Uitkomsten slikvideo aan de hand van een lijst met signalen voor onderliggende slikproblemen, score ja of nee (op 12 items)
- Echo intensiteit van de verschillende te meten spieren (met behulp van grijsschaal-analyse, 0- 244), uitgedrukt in Z-waardes (verkregen in Deel 1 van de studie)
- Dikte van de verschillende te meten spieren, uitgedrukt in Z-waardes (verkregen in Deel 1 van de studie)

Secundaire uitkomstmaten

-

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Het slikteam - kinderen van het Radboudumc (Nijmegen) voert diagnostiek uit en geeft adviezen aan (de ouders van) kinderen met complexe slikproblemen (dysfagie). Op basis van wetenschappelijk onderzoek heeft de afdeling al meerdere ziektespecifieke behandeltrajecten ontwikkeld voor kinderen met neurologische aandoeningen of syndromen. Bij kinderen met neurologische aandoeningen, zoals cerebrale parese (o.a. spasticiteit), neuromusculaire aandoeningen (spierziektes), stofwisselingsstoornissen en syndromen, komen slikproblemen veel voor en deze hebben een ernstige invloed op de kwaliteit van leven van het kind maar ook van de omgeving.

Om de specifieke slikproblemen van kinderen met spierziektes in kaart te brengen werd gebruik gemaakt van metingen en analyses aan de hand van radiologisch slikonderzoek (radiologische opname van het slikken van verschillende consistenties vermengd met contrastmiddel, waarbij de orale, faryngeale en oesofageale fase van het slikken in beeld gebracht kan worden; de zogenaamde *slikvideo*), oppervlakte elektromyografie van de mondbodemspieren en kwantitatieve spierechografie.

Deze niet-invasieve methode was al beschikbaar voor skeletspieren en werd door de onderzoeksgroep doorontwikkeld ten behoeve van de diagnostiek van de mondspieren. Daartoe werden eerst normaalwaardes verzameld bij kinderen en jong volwassenen tussen 5 en 30 jaar en deze werden vervolgens vergeleken met de waardes van de patiëntgroep bestaande uit jongens met de ziekte van Duchenne. Op basis van de bevindingen konden aanbevelingen geschreven worden voor begeleiding en advisering van zowel kinderen met spinale spieratrofie type II als de jongens met de ziekte van Duchenne.

Bij deze onderzoeken werden ziektespecifieke mechanismen gevonden als oorzaak van het slikprobleem. Dat maakte het mogelijk nieuwe interventies te ontwikkelen. De interventies, zoals beschreven voor deze twee groepen kunnen echter niet zo maar vertaald worden naar de groep kinderen met een congenitale myopathie, waarbij faciale zwakte, die op jonge leeftijd veel meer uitgesproken is dan bij Duchenne en SMA, en daarmee gepaard gaande vervormingen van de kaken, het slikken sterk beïnvloeden. Kinderen met een congenitale myopathie hebben bij de geboorte al een ernstige spierzwakte, die zich uit in problemen met de ademhaling, het zuigen en slikken. Daarnaast lijken de slikproblemen bij kinderen met een congenitale myopathie in de loop van de jaren licht te verbeteren, waardoor goede diagnostiek, adviezen en mogelijke interventies in de eerste jaren van groot belang zijn.

In vervolg op de eerdere onderzoeken is het project geschreven om voor de kinderen met een congenitale myopathie ook ziektespecifieke onderzoeks- en behandelprotocollen te ontwikkelen.

Om ouders van kinderen met een congenitale myopathie ook effectieve adviezen,

die preventief kunnen werken, en interventies aan te kunnen bieden, is onderzoek nodig naar het beloop en de onderliggende pathologische mechanismen van het slikprobleem bij deze kinderen.

Doel van het onderzoek

Doel 1

Het beschrijven van het beloop en de onderliggende pathologische mechanismes van slikproblemen bij kinderen met congenitale myopathiën (vanaf de leeftijd van 6 maanden tot 12 jaar).

Doel 2

Het formuleren van aanbevelingen voor signalering, diagnostisch onderzoek, behandeling en advisering met betrekking tot de slikproblemen bij kinderen met een congenitale myopathie, zowel voor betrokken hulpverleners als voor de ouders van deze kinderen. Deze zullen samengevat worden op een fact sheet.

Onderzoeksopzet

Deel 1 van de studie: Verzamelen normaalwaardes van de echo-intensiteit en de dikte van de m. digastricus (links en rechts), m. geniohyoideus, m. masseter, m. temporalis en de tongspieren, met behulp van kwantitatieve echo-opnames bij gezonde kinderen tussen 6 maanden en 5 jaar. Looptijd januari - mei 2015.

Er is sprake van een beschrijvend onderzoek, waarbij factoren als geslacht, leeftijd en lengte en gewicht gebruikt worden om normaalwaardes te formuleren. Deze worden gerelateerd aan de gegevens over eten en drinken (drinken uit borst of fles, eten van de lepel, kauwen van vast voedsel).

Deel 2 van de studie: Beschrijven van de slikproblemen van 10 -12 (jonge) kinderen met een congenitale myopathie, tussen 6 maanden en 12 jaar, die aangemeld zijn voor nader onderzoek naar hun slikproblemen bij het slikteam - kinderen van het Radboudumc, of waarvan de ouders zich gemeld hebben naar aanleiding van een aankondiging van dit onderzoek op de website van Spierziekten Nederland. Looptijd januari 2015 - juni 2016.

Er is sprake van een beschrijvend onderzoek (cross sectioneel), waarin bij een aantal kinderen met slikproblemen ten gevolge van hun spierziekte (patiënten in Deel 2) de volgende onderzoeken worden uitgevoerd: een observatie van eten en/of drinken, vragenlijst over vaardigheden met betrekking tot eten en drinken, een slikonderzoek met sEMG-metingen van de mondbodemspieren en registratie van de ademhaling en zo nodig (bij twijfel over de veiligheid van de slik) een radiologisch slikonderzoek. Daarnaast zal en het hierboven beschreven kwantitatieve echo-onderzoek van de orale spieren plaatsvinden.

Inschatting van belasting en risico

Er is sprake van minimal risk, omdat de onderzoeken niet invasief zijn, niet langdurig en slechts eenmalig. De risico's voor de groep (kinderen) zijn verwaarloosbaar en de bezwaren zijn minimaal. De onderzoeken vinden plaats in het bijzijn van de ouders, die vooraf geïnformeerd zijn.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6525GA
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
Nijmegen 6525GA
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Gezonde proefpersonen, deel 1 van de studie:

- Leeftijd tussen 6 maanden en 5 jaar

- Gezonde kinderen met een leeftijdsadequate groei; Patiënten, deel 2 van de studie:
- Diagnose congenitale myopathie (bevestigde of nog niet volledig geclassificeerde myopathie) tussen 6 maanden en 12 jaar
- Bekend met slikproblemen of problemen rond eten / drinken.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Gezonde proefpersonen, deel 1 van de studie:

- Slikstoornis
- Voedingsproblemen, waarvoor (aanvullende) sondevoeding nodig
- Neuromusculaire aandoening
- Gediagnosticeerd met een syndromale aandoening ; Patiënten, deel 2 van de studie:
- Volledige sondevoeding vanaf de geboorte bij kinderen die nooit oraal belast zijn geweest

Onderzoekopzet

Opzet

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

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	11-04-2017
Aantal proefpersonen:	72
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 16-12-2014

Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	30-08-2017
Soort:	Amendement
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	NL51506.091.14