

Eet- en slikproblemen bij Spinale Musculaire Atrofie

een cross-sectionele beschrijvende studie naar eet, kauw- en slikproblemen bij Nederlandse patiënten met Spinale Musculaire Atrofie, type II en III.

Gepubliceerd: 28-03-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het onderzoeken van de kenmerken, verstoorde mechanismes en consequenties van eet-, kauw- en slikproblemen bij patiënten met SMA type II en III, door middel van instrumentele en klinische slikonderzoeken en een vragenlijst (speciaal gericht is op...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON46697

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Eet- en slikproblemen bij SMA.

Aandoening

- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

Dysfagie, Slikproblemen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Prinses Beatrixfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Dysfagie., Spinale Musculaire Atrofie.

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

a. LINMA, ingevuld door patiënten met SMA (zoals gebruikt in de prevalentiestudie, METC protocol no. 09-307), amendement 11: *Slikfunctie bij SMA*) in termen van 'geen problemen'; 'kauwproblemen'; 'slikproblemen' en 'kauw/slikproblemen'.

b. Röntgenslikonderzoek: de eet-, kauw- en slikproblemen worden onderzocht in de orale fase, de faryngeale fase en de oesophageale fase van het slikken, met de volgende uitkomstvariabelen:

Vorming van voedselbrok (ja/nee)

Gemiddelde duur van de orale transportfase;

Optreden van Piecemeal deglutition (ja/nee);

Laryngeale penetratie of aspiratie (8-puntschaal Rosenbek);

Residu na de slik (6 punt schaal Rommel);

Verminderde opening van de bovenste slokdarm sfincter (ja/nee).

Twee onafhankelijke beoordelaars zullen de video van het röntgenslikonderzoek

beoordelen (bij tenminste 10 van het totaal aantal willekeurig gekozen slikvideo's) en de data zullen worden vergeleken, met als doel het bepalen van de interbetrouwbaarheids overeenstemming.

c. Spierechografie van de orale- en kauwspieren, met de uitkomstvariabelen: echogeniciteit en dikte van de spieren (kwantitatief, vergelijking met normale waarden, in z-scores); Heckmatt -score (kwalitatief, score 1 = normaal * score 4 = ernstig verhoogde echogeniciteit met afwezige bot reflectie; aanwezigheid van fasciculaties (ja / nee) (Heckmatt, 1982).

Twee onafhankelijke beoordelaars zullen de beelden scoren (kwantitatief en kwalitatief) (bij tenminste 10 van de totale hoeveelheid, willekeurig gekozen metingen) en de data zullen worden vergeleken, met als doel om de interbetrouwbaarheidsovereenstemming te berekenen.

d. Actieve maximale mond opening (aMMO), met de uitkomstvariabele: afstand tussen de bovenste en onderste snijtanden, inclusief de overbeet in millimeters.

e. Sliksneltest, met de uitkomstvariabele: ml/sec.(J.G.Kalf, 2011; Nathadwarawala, 1992)

f. Slikvolume test: met de uitkomstvariabele: max ml water geslikt in 1 slik (Ertekin C, 1996; J.G.Kalf, 2011).

g. Kauwtest: Test for Observation of Mastication and Swallowing Solids (TOMASS), met de uitkomstvariabelen: aantal happen; kauw cycli, aantal slikken, totale tijd (comparisons with normal values, ML Huckabee et al).

h. Zes minuten kauwtest (uithoudingsvermogen) (6MMT), met de uitkomstvariabelen: totaal aantal kauwcycli en het verschil tussen minuut 1 (M1) en minuut 6 (M2). Data worden vergeleken met de normatieve data, in z-scores (van den Engel-Hoek et al, 2017).

i. Oraal motorische vaardigheden: Een kwalitatieve beschrijving van de motorische vaardigheden op basis van het Radboud Oraal Onderzoek (kwalitatieve scores voor bewegingen van gezicht, lippen, tong in termen van: 0 = afwijkend of onmogelijk uit te voeren; 1 = minimaal afwijkend / twijfel; 3 = normaal).

Twee onafhankelijke beoordelaars zullen het onderzoek scoren (bij tenminste 10 van de totale hoeveelheid afgenomen onderzoeken, willekeurig gekozen) en de data zullen worden vergeleken, met als doel om de interbetrouwbaarheidsovereenstemming te berekenen.

Secundaire uitkomstmaten

Niet van toepassing.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Spinale Musculaire Atrofie (SMA) is een autosomaal recessieve ziekte van de motorische voorhoorn cel, gekarakteriseerd door proximale en distale spierzwakte (Lefebvre et al., 1995). Betrokkenheid van de motorische kernen van het onderste en middelste deel van de hersenstam komt relatief vaak voor en zorgt voor bulbaire spierzwakte. Dit is waarschijnlijk een belangrijke oorzaak van eet-, kauw- en slikproblemen.

Eet-, kauw en slikproblemen kunnen leiden tot complicaties, zoals verstikking (Cichero et al., 2013), aspiratie en luchtweginfecties.

Verschillende studies hebben de frequentie van eet-, kauw en slikproblemen onderzocht bij patiënten met SMA type II en III, echter voornamelijk door middel van vragenlijsten (Chen et al., 2012; Messina et al., 2008) en niet op basis van de gouden standaard voor dysfagie: het röntgenslikonderzoek. Hoewel het niet onderzocht is of vragenlijsten de frequentie van eet-, kauw en slikproblemen onderschatten, lijkt dit voor de hand liggend.

Er zijn geen studies die de bulbaire complicaties bij SMA systematisch hebben onderzocht en de huidige adviezen zijn gebaseerd op slechts een kleine patiëntgroep (L van den Engel-Hoek et al., 2009).

In deze studie wordt de achtergrond van eet-, kauw- en slikproblemen bij SMA onderzocht met de gouden standaard röntgenslikonderzoek, een reeks van klinische sliktests en een vragenlijst.

Doel van het onderzoek

Het onderzoeken van de kenmerken, verstoorde mechanismes en consequenties van eet-, kauw- en slikproblemen bij patiënten met SMA type II en III, door middel van instrumentele en klinische slikonderzoeken en een vragenlijst (speciaal gericht is op slikproblemen bij neuromusculaire aandoeningen), met als doel het beschrijven van eet-, kauw- en slikproblemen en het ontwikkelen van symptomatische behandelingsstrategieën.

Onderzoeksopzet

Het gaat om een cross-sectionele beschrijvende cohort studie. Dysfagie zal worden onderzocht met de gouden standaard, het röntgenslikonderzoek en klinische sliktests, in een grote groep patiënten met SMA type II en III (N= 30).

Inclusie van patiënten zal zijn van februari 2018 tot februari 2019. De studie zal worden uitgevoerd in het UMCU.

Patiënten met SMA type II en III (6 -75 jaar) die deelnemen aan de studie

Spinal muscular atrophy, SMN protein and genetics (dossier no.

NL29692.041.09, METC protocol no. 09-307), worden geïnformeerd over de studie en gevraagd te overwegen deel te nemen aan de studie. Indien zij toestemmen, dan wordt hen gevraagd naar het ziekenhuis te komen voor een halve dag. Daar vullen zij een vragenlijst in (LINMA met 40 vragen, speciaal ontwikkeld voor

patiënten met neuromusculaire aandoeningen); ondergaan zij een instrumenteel slikonderzoek (röntgenslikonderzoek) en verschillende klinische slikonderzoeken.

Inschatting van belasting en risico

Gezien het lijden van de patiënt met SMA, is de belasting in deze studie relatief klein en het risico kan worden geclassificeerd als te verwaarlozen klein. Er is slechts 1 bezoek aan het ziekenhuis nodig. Dit bezoek duurt ongeveer 3 uur, inclusief pauzes voor koffie/thee. Patiënten profiteren van de studie, omdat zij over de uitslag van de sliktests zullen worden geïnformeerd en indien van toepassing adviezen krijgen.

aangezien het patiënten betreft met eet-, kauw- en slikproblemen bestaat het risico op verslikken. Er wordt gezorgd dat de kans op verslikken zo klein mogelijk is door de patiënt in een stabiele houding te plaatsen tijdens het slikken en gestandaardiseerde slokjes aan te bieden van 5 ml (6 t/m 11 jaar) of 10 ml (>12 jaar), die te beschouwen zijn als klein in vergelijking met mensen die geen slikklachten hebben.

Wat betreft het röntgenslikonderzoek zal de patiënt worden blootgesteld aan straling gedurende een beperkt aantal slikacties (maximaal 13), om ervoor te zorgen dat de stralingsbelasting zo klein mogelijk is. Indien sprake is van een slikstoornis dan wordt overwogen om een laryngoscopie te doen. Dit wordt besloten in overleg met de patiënt. Patiënten krijgen de mogelijkheid om de meting te weigeren.

Wanneer kinderen niet meewerken aan het onderzoek, dan wordt het onderzoek afgebroken.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- 1) Een klinische diagnose van SMA type II of III en een genetisch bevestigde homozygote SMAN1 deletie;
- 2) Patienten met eet- kauw- en/of slikproblemen;
- 3) Mondeling en geschreven informed consent $\geq$ 16 jaar;
- 4) Mondeling en geschreven informed consent door de ouders of verzorgers en de patient in de leeftijd tussen 12 en 16 jaar;
- 5) Mondeling en geschreven informed consent door de ouders of verzorgers in de leeftijd $<$ 12 jaar.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- 1) Ernstige vorm van SMA, gedefinieerd als SMA type 0 en I;
- 2) Onmogelijkheid het ziekenhuis te bezoeken;
- 3) Volledige sondevoeding.

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 22-08-2018

Aantal proefpersonen: 30

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 28-03-2018

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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

CCMO

ID

NL62484.041.17