

Gedetailleerde spraak- en taalfenotypering bij SATB2 Associated Syndrome

Gepubliceerd: 12-09-2018 Laatste bijgewerkt: 10-04-2024

Met deze studie willen we een gedetailleerd mondmotoriek-, spraak- en taalprofiel beschrijven voor patiënten met SAS.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON46826

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

SPELA-SAS

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Geestelijke achterstandsstoornissen

Synoniemen aandoening

SATB2-geassocieerd syndroom, verstandelijke beperking

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: NWO Zwaartekracht subsidie (24.001.006) aan het Language in Interaction consortium

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: fenotypering, SATB2, spraak, taal

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Een gemeenschappelijk spraak-/taalfenotype voor patiënten met SAS, met een gedetailleerde beschrijving op drie verschillende domeinen: mondmotoriek, spraak en taal. Tevens een niet-verbale (of performale) IQ-score.

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

SATB2 is één van de meest voorkomende genen waarin DNA-veranderingen optreden die ontwikkelingsstoornissen veroorzaken. Patiënten met 'SATB2 associated syndrome' (SAS) hebben een algehele ontwikkelingsstand en/of verstandelijke beperking, maar de spraak/taalontwikkeling is zeer ernstig aangedaan. Patiënten met SAS hebben vaak een beperkte of zelfs afwezige spraak, terwijl het taalbegrip meer intact lijkt. Tot op heden is er nog niet veel bekend over de details van deze verstoorde taal/spraakontwikkeling.

Een betere kennis van de communicatiemogelijkheden en -problemen bij patiënten met SAS kan leiden tot betere behandeling en interventies, en kan helpen om de pathogenese van deze aandoening beter te begrijpen.

Doel van het onderzoek

Met deze studie willen we een gedetailleerd mondmotoriek-, spraak- en taalprofiel beschrijven voor patiënten met SAS.

Onderzoeksopzet

Deze studie is een observationele studie, met een beschrijvende studie-opzet. Proefpersonen met SAS zullen spraak/taaltesten ondergaan, en tevens basale neuropsychologische testen.

Inschatting van belasting en risico

Meedoen aan deze studie geeft geen risico voor proefpersonen. De belasting voor proefpersonen zal klein zijn, en de studie kan alleen gedaan worden met deze onderzoekspopulatie. Aangezien er op dit moment een duidelijk gebrek aan kennis is over het spraak/taal-fenotype in patiënten met SAS, kunnen de resultaten van deze studie een bijdrage leveren aan het beter herkennen en begrijpen van spraak/taalproblemen en communicatiemogelijkheden bij personen met SAS. Dit kan ook leiden tot aanpassingen van interventies op het gebied van van taal/spraaktherapie.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525GA
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)

- Een moleculair bevestigde diagnose SATB2-associated syndrome (SAS)
- Tenminste 2 jaar oud bij testafname
- Opgegroeid/opgroeïend in Nederlandssprekende familie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- de aanwezigheid van een andere DNA-mutatie/moleculaire diagnose die waarschijnlijk een bijdrage levert aan het fenotype van de ontwikkelingsstoornis

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 11-04-2019

Aantal proefpersonen: 25

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	12-09-2018
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	19-12-2018
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	01-08-2019
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	NL64562.091.18