

Next generation fenotypering in essentiële tremor

Gepubliceerd: 23-03-2020 Laatste bijgewerkt: 10-04-2024

Vaststellen welke verschillende kenmerken (demografisch, klinisch, neurofysiologisch) in essentiële tremor families voorkomen en vervolgens clustering van deze kenmerken tot een familial subtype essentiële tremor.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON49466

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

NG-PIET

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

essentiële tremor, trillen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Tremor

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De identificatie van een familiar fenotype essentiële tremor in onze populatie, gebaseerd op clusters van vastgestelde familiale kenmerken. Op basis van onze recent gepubliceerde review zijn onze primaire kenmerken van interesse: beginleeftijd, craniale tremor, dystonie, alcohol responsiviteit en tremor frequentie.

Secundaire uitkomstmaten

Ziekteprogressie

Cerebellaire kenmerken

Parkinsonism

Tremor ernst

Neurofysiologische kenmerken

Zelf gescoorde alcoholresponsiviteit

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Essentiële tremor is de meest voorkomende bewegingsstoornis met een prevalentie van 5-60 per 1000 personen. Het kan een serieuze belemmering zijn voor patiënten in hun persoonlijke en professionele leven. Deze aandoening is erfelijk, maar er moet nog steeds een doorbraak bereikt worden op het gebied van de genetische oorzaak. De internationale consensus is dat uitgebreider aandacht voor fenotype-genotype associatie verbetering kan brengen in deze situatie.

Patiënten met essentiële tremor kunnen verschillende kenmerken hebben o.b.v. hun ziektegeschiedenis (beginleeftijd, alcoholgevoeligheid), van de tremor zelf (frequentie, variabiliteit); en van begeleidende neurologische verschijnselen (dystonie, parkinsonismen). Het is momenteel onduidelijk in hoeverre deze kenmerken in families voorkomen (clusters): deze kennis is wel van belang om

tot betere fenotypering te komen. Recent hebben we een review geschreven over het bestaande bewijs: in hoeverre alcoholresponsiviteit en neurofysiologische kenmerken (frequentie etc.) in families voorkomen is matig tot niet onderzocht.

Hoewel het bekend is dat ongeveer de helft van de patiënten met essentiële tremor een positief effect van alcohol op hun tremor beschrijven, is deze responsiviteit binnen families niet goed onderzocht. Er is één onderzoek waar in ongeveer 80% van de families de familieleden allemaal aangaven dat het effect van alcohol op hun tremor bij iedereen aanwezig óf afwezig was, terwijl in 20% van de families het zelf-gerapporteerde effect uiteenlopend was. Daarnaast weten we dat de relatie tussen de zelf-gerapporteerde en werkelijke effect van alcohol beperkt is. Deze voorgaande onderzoeken maken het waarschijnlijk dat het positieve effect van alcohol binnen families voorkomt, dat is wat we in dit onderzoek willen gaan uitzoeken.

Doel van het onderzoek

Vaststellen welke verschillende kenmerken (demografisch, klinisch, neurofysiologisch) in essentiële tremor families voorkomen en vervolgens clustering van deze kenmerken tot een familial subtype essentiële tremor.

Onderzoekopzet

Het gaat om een cross-sectionele studie bestaand uit twee delen: observationeel en interventie. In deel A worden patiënten klinisch en neurofysiologisch (EMG, accelerometrie, video) onderzocht. In deel B ondergaan patiënten een gevalideerde alcohol responsiviteitstest. Deze delen zijn beiden relevant ter fenotypering van de patiënten.

Inschatting van belasting en risico

W.b.t. deel A is het potentiële risico voor patiënten verwaarloosbaar aangezien er geen invasieve handelingen mee gemoeid zijn en de bewegingstaken die worden gevraagd niet belastend zijn. Er moet eenmaal een bezoek aan het UMCG worden afgelegd, of aan een externe door het UMCG gehuurde locatie. Er volgt dan een interview, een neurologisch onderzoek en een polymyografie (spierregistratie met oppervlakte elektroden).

W.b.t. deel B, waarbij de alcoholresponsiviteit in families met essentiële tremor onderzocht wordt, dit onderdeel wordt aansluitend aan deel A in het UMCG uitgevoerd (of in een externe gehuurde locatie) bij die patiënten die daarvoor in aanmerking komen. Dit onderdeel kan desgewenst ook via digitaal videobellen plaatsvinden, onder digitale supervisie van een onderzoeker. De geschiktheid voor deelname wordt o.b.v. een vragenlijst vastgesteld. Er is een minimaal risico aan dit onderdeel verbonden, aangezien gestreefd wordt naar een lage bloedalcoholconcentratie (promillage 0.6), de meeste mensen ervaring zullen hebben met dergelijke innames en omdat er veiligheidsinstructies gegeven

worden. Deze belasting wordt als acceptabel gezien. Daarnaast worden patiënten er op gewezen dat er sprake kan zijn van een tijdelijke verergering van tremor de volgende ochtend.

Contactpersonen

Publiek

Selecteer

Hanzeplein 1
Groningen 9700 RB
NL

Wetenschappelijk

Selecteer

Hanzeplein 1
Groningen 9700 RB
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)

- Voor de index patiënt: diagnose essentiële tremor gesteld door neuroloog, in overeenstemming met de criteria in de consensus statement van de Movement

Disorders Society en een leeftijd van tenminste 18 jaar.

- T.a.v. de familie: tenminste 3 aangedane familieleden verspreid over tenminste 2 generaties, die mee willen doen.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Voor deel A, een zilverallergie en het hebben van een pacemaker
- Voor deel B, een verleden van of actief alcoholmisbruik, zwangerschap, borstvoeding, medicatiegebruik dat niet verenigbaar is met alcoholgebruik.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 12-10-2020

Aantal proefpersonen: 100

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 23-03-2020

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 14-01-2021

Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL72350.042.19