

SMA Motor map

Een uitgebreid onderzoek naar de werking van het zenuwstelsel bij mensen met Spinale Musculaire Atrofie (SMA).

Gepubliceerd: 15-04-2020 Laatste bijgewerkt: 19-08-2024

Het doel van dit onderzoek is tweeledig:* Definieren van pathofysiologische staat van het zenuwstelsel bij patiënten met SMA en het begrijpen van de bijdrage van verschillende onderdelen van het zenuwstelsel in ziekte-ernst en ziekte-variatie door...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Neurologische aandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON49834

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

SMA Motor Map

Aandoening

- Neurologische aandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Spinale Atrofie, Spinale Musculaire Atrofie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix spierfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Elektromyogram, EMG, SMA, Spinale Musculaire Atrofie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Deel 1

CMAP (APB (median nerve))

CMAP scan (APB (median nerve))

Excitability testing (APB (median nerve))

H-reflex (FCR (median nerve))

RNS (3Hz at APB (median nerve) and trapezoid (n accesorius); 50Hz at APB (median nerve))

SNAP (median/radial/ulnar nerve, sural nerve)

Deel 2

CMAP scan (APB (median nerve))

SNAP (median nerve, sural nerve)

Excitability testing (APB (median nerve))

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Spinale musculaire atrofie(SMA) is een genetische neuromusculaire ziekten bij kinderen en volwassenen met een grote variatie in ernst. De ziekte gaat gepaard

met een hoge morbiditeit en mortaliteit. SMA is een ziekte van de motor neuronen met aanwijzingen van abnormale functie van het axon en de neuromusculaire overgang. De bijdrages van disfunctie van verschillende onderdelen van het zenuwstelsel zijn onbekend. De variabiliteit in disfunctie van deze verschillende onderdelen kunnen potentieel variatie in klinische presentatie verklaren. De introductie van een nieuw duur weesgeneesmiddel 'nusinersen' (Spinraza) toonde effectiviteit in overleving en motorfunctie bij patiënten met SMA type 1 en 2 (jonger dan 13 jaar). Recent werd een nieuwe behandelingsoptie toegevoegd 'Risdiplam (Evrysdi)', welke evenals 'nusinersen' effectiviteit toonde in overleving en motorfunctie bij SMA. Deze doorbraaken leveren nieuwe vraagstukken op waaronder de vraag hoe non-responders te identificeren. De relatief langzame progressie en intensiteit van klinische meetinstrumenten om subtiele veranderingen te detecteren tonen noodzaak voor nieuwe biomarkers.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is tweeledig:

- * Definieren van pathofysiologische staat van het zenuwstelsel bij patiënten met SMA en het begrijpen van de bijdrage van verschillende onderdelen van het zenuwstelsel in ziekte-ernst en ziekte-variantie door middel van de SMA Motor MAP (deel 1)
- * Vaststellen van de bruikbaarheid van de SMA Motor Map als therapeutische biomarker bij patiënten die worden behandeld met SMN-modulatoren (zoals nusinersen en risdiplam) (deel 2)

Onderzoeksopzet

2 observationele studies die parallel lopen:

- Deel 1: cross-sectioneel

- * Het analyseren van de verschillende onderdelen van het zenuwstelsel d.m.v. het gebruik van de SMA Motor Map.

- Deel 2: longitudinaal

- * Analyseren van de staat van motor neuronen en eventuele veranderingen van motor-neuronen door middel van behandeling
- * Analyseren van de biomarker-functie van de 'targeted SMA Motor Map' voor het volgen van de effectiviteit van SMN-modulatoren op de functie van motor-neuronen over een langere tijd in 100 patiënten die behandeld zijn met nusinersen en 27 die behandeld zijn met Risdiplam

.

Inschatting van belasting en risico

Dit onderzoek zal worden gedaan bij kinderen en volwassenen met SMA. De last van deelname bestaat uit het ondergaan van het EMG onderzoek.

De last en het risico zijn gering. Al het studiepersoneel wordt getraind om de onderzoeken veilig uit te voeren.

De criteria van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde betreffende kinderonderzoek worden strikt toegepast.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584CX
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Deel 1:

- * Sma type 1,2,3,4 met een genetische bevestiging van een homozygote of heterozygote deletie van het SMN1 gen
- * 12 jaar en ouder
- * Niet behandeld met SMN-modulatoren.
- * In het geval dat Pyridostigmine gebruikt wordt voor vermoeibarheidsklachten bij SMA moet een patient minimaal 1 dag gestopt zijn

Deel 2:

- * Sma type 1,2,3,4 met een genetische bevestiging van een homozygote of heterozygote deletie van het SMN1 gen
- * 12 jaar en ouder
- * Ondergaat behandeling met SMN-modulatoren.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Hevige angst voor het ondergaan van EMG-onderzoek

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland

Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	28-05-2020
Aantal proefpersonen:	177
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	15-04-2020
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	23-12-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC NedMec

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	NL72562.041.20