

Tonische dystonie: klinische en genetische karakterisatie, longitudinale veranderingen en risicofactoren

Gepubliceerd: 27-03-2009 Laatste bijgewerkt: 19-08-2024

Het doel van deze studie is het nauwkeurig fenotyperen van een grote groep patiënten met tonische dystonie, het volgen van het verloop van deze stoornis in de tijd en het identificeren van mogelijke oorzaken en risicofactoren (waaronder mogelijke...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON56936

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Tonisch Dystonie Cohort

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

spierspanningsregulatiestoornis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van Economische Zaken (BSIK03016)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: bewegingsstoornis, complex regionaal pijn syndroom, dystonie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Een anamnese wordt afgenomen middels een semi-gestructureerd interview. De primaire patientengroep zullen worden geevalueerd met een CRPS diagnose formulier. 2 EDTA buisjes bloed worden afgenomen voor genetisch onderzoek tijdens het eerste bezoek.

Verschillende vragenlijsten worden door de proefpersonen ingevuld: 1). Hospital anxiety and depression scale (HADS); 2). Tampa scale for Kinesiophobia; 3). Pain coping inventory (PCI); 4). Numeric rating Scale Pain (NRS-Pain); 5). McGill Pain Questionnaire (MPQ); 6). Dissociative experience scale (DES); 7); Somatoform dissociation questionnaire (SDQ20); 8). SCOPA AUT; 9). Radboud Skills Questionnaire; 10). Questionnaire on walking & rising; 11). Questions about profession and education (eerste bezoek)

De ernst en uitbreiding van de dystonie, samen met de beperkingen tijdens de dagelijkse activiteiten, wordt gemeten met de *DYstonia Assessment Scale (DYAS)* scorings schaal and the *Burke Fahn Marsden* (BFM) schaal. Een snelle vingertest wordt uitgevoerd om de snelheid en vloeiendheid van de bewegingen te testen (bradykinesie).

Kwantitatieve sensorische testen worden uitgevoerd om wind-up, pijndrempels en

perceptie van gevoel, temperatuur en vibratie te bepalen. Diffuse Noxious Inhibitory Control (DNIC), een test die de functie van het endogene pijnsysteem onderzoekt, zal ook worden gemeten. Oppervlakte temperatuur van de handen en voeten worden bepaald met een infrarood thermometer speciaal voor de huid. De vaardigheid om linker en rechter extremiteiten te herkennen wordt getest met het Recognise© lateralisatie computer programma.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Dystonie is de meest voorkomende bewegingsstoornis die zich ontwikkelt na een perifeer trauma, maar kan ook in combinatie met Complex Regionaal Pijn Syndroom of na chronische pijn ontstaan. Het fenotype van dit type dystonie verschilt met de primaire 'mobiele' vorm en is meestal 'tonisch', wat betekent dat er een continue aanspanning is van spieren die kunnen leiden tot abnormale standen, en waar vanuit terugkeer naar de neutrale stand meestal niet, of met grote moeite mogelijk is. De pathofysiologie van tonische dystonie is niet bekend en er is nog steeds discussie over de rol van psychologische factoren in het ontwikkelen van deze stoornis. Bewijs uit studies naar primaire dystonie suggereert dat pijn en letsel deze stoornis kunnen veroorzaken in genetisch gevoelige personen, waarbij een (preexistente) maladaptieve plasticiteit en verstoringen in de sensomotorische integratie kan leiden tot dystonie.

Doel van het onderzoek

Het doel van deze studie is het nauwkeurig fenotyperen van een grote groep patiënten met tonische dystonie, het volgen van het verloop van deze stoornis in de tijd en het identificeren van mogelijke oorzaken en risicofactoren (waaronder mogelijke erfelijke factoren en biomarkers)

Onderzoeksopzet

Dit onderzoek is een combinatie van een prospectieve cohort studie en een case-control vergelijking. De primaire patientengroep zal één keer per jaar

worden onderzocht in het LUMC, voor een periode van 4 jaar. De gezonde controlegroep zal eenmalig in het eerste jaar worden gemeten en de patient controlegroep in jaar 1 en 3.

Inschatting van belasting en risico

De testen die worden uitgevoerd zijn non-invasief. Hoewel de kans klein is, valt niet uit te sluiten dat patienten met tonische dystonie verhoogde verkrampingen krijgen, patienten met CRPS een exacerbatie van de klachten of verhoging van de pijn. Indien deze gevallen zich voordoen wordt het onderzoek aangepast of gestaakt en indien nodig de dienstdoende neuroloog geraadpleegd.

Tonische dystonie is een invaliderende aandoening waar weinig onderzoek naar is en wordt gedaan, en waarvan de oorzaak niet bekend is. De stoornis wordt niet altijd erkend door artsen en soms ook wel aangeduid als een psychogene stoornis. Dit onderzoek kost de patient enige inspanning en is misschien niet direct waardevol voor het individu, maar zal uiteindelijk meer inzicht geven in de aandoening, waardoor patienten beter begrepen en behandeld kunnen worden.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
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)

patienten met tonische dystonie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- mobiele dystonie

- patiënten met een bekende genetische afwijking en dystonie kunnen veroorzaken, onder andere: DYT1-DYT17, Wilson's disease

- letsels of ziekten van het centraal zenuw stelsel (bijv. als gevolg van hoofdletsel)

- implantatie van medicijn-afgeevende pomp

Onderzoeksopzet

Opzet

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

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 27-03-2009
Aantal proefpersonen: 425
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 27-03-2009
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL21732.058.09