

Onderzoeken van spiereigenschappen in spierziekten: De spier-toolbox

Gepubliceerd: 04-11-2024 Laatste bijgewerkt: 08-02-2025

Primair: Karakteriseren van natuurlijk beloop van spierziekten bij kinderen met MRI en/of echo, spierfunctietesten en krachttesten, met jaarlijkse follow-up over een periode van 4 jaar. Secundair: - bepalen van de relatie tussen MRI en/of echometingen,...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Spieraandoeningen
Onderzoekstype	Interventie onderzoek

Samenvatting

ID

NL-OMON57098

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

De spier-toolbox

Aandoening

- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

neuromusculaire aandoening, spierziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: stichting Spieren voor Spieren

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: echo, functionele testen, MRI, spierziekte

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

de primaire uitkomstmaat voor MRI is vetfractie, gemiddelde spierechogeniciteit voor echo, newtons voor maximale isometrische kracht en totale motorscore voor functionele testen.

Secundaire uitkomstmaten

secundaire uitkomstmaten voor MRI zijn spier/water karakteristieken (T2 water) en spiervolume, spierdiameter en visuele gradiëring voor echo, en aanvullende parameters voor spierkracht, zoals peak torque en power, en ziektespecifieke functiescores.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Er zijn meer dan 600 verschillende neuromusculaire aandoeningen waarvan vele kinderen treffen, en vrijwel alle zijn zeldzaam. Spierzwakte is het belangrijkste kenmerk van de meeste neuromusculaire aandoeningen, maar de oorzaken, zwaktepatronen en progressiesnelheid van de aandoeningen zijn variabel. Nauwkeurige beoordeling van de ziekteprogressie bij deze aandoeningen is erg belangrijk voor het bepalen van het ziektestadium, als uitkomstmaat bij onderzoeken en om verwachtingen te managen, maar is in individuele centra een uitdaging vanwege de zeldzaamheid van de aandoeningen. De ziekteprogressie wordt bepaald met een breed scala aan klinische metingen, waaronder beeldvorming, spierkrachtmetingen en motorische functietests. Beeldvorming heeft het voordeel dat het zeer gevoelig is voor kleine veranderingen in de tijd. De klinische protocollen voor spierbeeldvorming worden echter gedomineerd door kwalitatieve methoden in plaats van kwantitatieve methoden, en elk ziekenhuis maakt andere keuzes over welke beeldvormingstechnieken en parameters zij gebruiken. Beoordeling van spierkracht en -functie houdt directer verband met het dagelijks functioneren, maar vertoont een grotere variabiliteit (tussen waarnemers) en kan subjectiever zijn. Tot nu toe wordt zelden gebruik gemaakt van een combinatie van metingen. Samenwerking tussen centra om meer uniforme (en vergelijkbare) gegevens te verzamelen zou het inzicht in de natuurlijke ziekteprogressie van zeldzame neuromusculaire aandoeningen kunnen vergroten

door de steekproefomvang te vergroten en daardoor de trial readiness te versnellen. Daarom streven we ernaar een gestandaardiseerde spiertoolsbox te implementeren, bestaande uit kwalitatieve en kwantitatieve spierechografie (VS), magnetische resonantiebeeldvorming (MRI), en spierfunctie- en krachttests in drie expertisecentra voor spierziekten bij kinderen in Nederland: Radboud Universitair Medisch Centrum (Radboudumc), het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) en het Utrecht Universitair Medisch Centrum (UMCU).

Doel van het onderzoek

Primair:

Karakteriseren van natuurlijk beloop van spierziekten bij kinderen met MRI en/of echo, spierfunctietesten en krachttests, met jaarlijkse follow-up over een periode van 4 jaar.

Secundair:

- bepalen van de relatie tussen MRI en/of echometingen, spierfunctietesten en krachttests
- voorspellen van klinische mijlpalen, zoals het verlies van loopfunctie, met MRI en/of echo van de spieren

Onderzoeksopzet

Dit is een observationele studie met jaarlijkse bezoeken over een periode van 4 jaar. alle deelnemers krijgen spierfunctietesten en krachttests. De primaire beeldvormingsmethode wordt gekozen gebaseerd op de leeftijd:

- * Kinderen < 5 jaar ontvangen een spierecho, spierfunctietesten en krachttests, maar geen MRI
- * Kinderen ≥ 5 jaar die geen contraindicaties voor MRI hebben zullen een MRI, spierfunctietesten en krachttests krijgen. een spierecho is optioneel.
- * Kinderen ≥ 5 jaar die contraindicaties voor MRI hebben zullen een spierecho, spierfunctietesten en krachttests krijgen, maar geen MRI.

Onderzoeksproduct en/of interventie

de beeldvormende technieken (MRI en echo), spierkracht- en functietesten zouden beschouwd kunnen worden als niet-therapeutische interventie, aangezien dit niet voor ieder kind standaardzorg is.

Inschatting van belasting en risico

De maximale tijdslast bedraagt 90 minuten. De deelnemers ondergaan een aanvullende MRI-scan en/of spierecho, die elk ongeveer 30 minuten duren. Spierfunctie- en krachttests maken deel uit van de standaardzorg, hoewel er mogelijk aanvullende tests nodig zijn, afhankelijk van het centrum en de neuromusculaire aandoening. Dit eventuele aanvullende onderzoek naar

spierkracht duurt maximaal 30 minuten.

Het jeugdpanel van Spieren voor Spieren is geraadpleegd over de aanvaardbaarheid van aanvullende beeldvormings- of krachttesten en hun feedback is in dit protocol verwerkt.

Er is geen direct voordeel voor het kind. In de toekomst zal dit onderzoek echter meer inzicht geven in het ziekteverloop op groepsniveau van specifieke neuromusculaire aandoeningen en op individueel patiëntniveau, waarmee de arts beter en persoonlijker advies kan geven. Wij denken dat de informatie ook zal bijdragen aan ons begrip van de natural history van de kwaliteit van spierweefsel en daardoor zal helpen bij het ontwerpen van toekomstige trials. US en MRI zijn veilige technieken. De MRI-scan kan claustrofobie veroorzaken en kan lichte ongemakken veroorzaken in rugligging. Om deze potentiële last te verlichten, zullen we onder andere kussens gebruiken, kinderen kunnen luisteren naar muziek en/of kijken naar video's en ouders mogen het kind vergezellen in de MRI-ruimte.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Pasgeborenen

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Om aan de studie mee te doen moeten proefpersonen de volgende criteria vervullen:

- Genetisch bevestigde diagnose van SMA, DMD, BMD, LGMD, FSHD, of DM1.
- Jonger dan 18 jaar bij start van inclusie.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Kinderen kunnen deelnemen als ze ten minste aan de spier MRI of de spier echo mee kunnen doen.

MRI

Deelnemers worden geëxcludeerd van MRI als ze de instructies niet kunnen begrijpen en/of de MRI-relateerde taken niet kunnen uitvoeren, of als ze contra-indicaties voor MRI hebben, deze zijn:

- De onmogelijkheid om MRI zonder sedatie te doen, bijvoorbeeld bij heel jonge kinderen (<5 jaar) of met zware cognitieve of gedragsproblemen;
- Claustrofobie
- Pacemakers en defibrillators;
- Zenuw stimulators;
- Intracraniële clips;
- Intraorbitale of intraoculaire metaalfragmenten;
- Cochleair implantaat
- ferromagnetisch implantaat (Bijvoorbeeld scoliosemateriaal);
- Niet in staat om 60 minuten op de rug te liggen;
- Behoeft van (doorlopende) beademing; en
- niet in de MRI passen, bijvoorbeeld door lichaamsgrootte of contracturen.

Als het nodig is kan een kind de MRI via een 'dummy' MRI bepalen of het kind zich comfortabel voelt in de MRI tijdens het echte onderzoek.

Echo

Deelnemers worden gëexcludeerd van de echo als ze niet in staat zijn om de instructies te begrijpen en/of taken uit te voeren gerelateerd aan de echo.

Spierfunctie en krachtmetingen

Deelnemers worden gëexcludeerd van bepaalde spier functie of spierkracht metingen als ze de instructies niet kunnen begrijpen en/of de relevante taken niet kunnen uitvoeren, bijvoorbeeld als ze geen maximale kracht kunnen toepassen. Dat zou het geval kunnen zijn voor heel jonge kinderen (<4 jaar) of die met zware cognitieve of gedragsbeperkingen, of bij kinderen met recente chirurgische behandeling of ziekte.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Interventie onderzoek

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 07-01-2025

Aantal proefpersonen: 143

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 04-11-2024

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CCMO: Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek (Den Haag)

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	NL85997.000.24