

Natuurlijk beloop van patiënten met SEPN1 mutaties

Gepubliceerd: 17-06-2019 Laatste bijgewerkt: 28-06-2025

Het vinden en vervolgen van patiënten met SEPN1 mutaties
Natuurlijk beloop in kaart brengen
Uitkomstmaten selecteren

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Beëindigd
Type aandoening	Spieraandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON57771

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

SEPN1 natuurlijk beloop

Aandoening

- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

myopathie, spierziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Stofwisselkracht

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: natuurlijk beloop, SEPN1, spierziekte

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Maximale kracht

Diverse functionele krachttesten: Childhood Myositis Assessment Scale (CMAS), Motor Function Measure, 30 seconds sit to stand test, Graded and timed function tests, 20 meter run test

6-minuten wandeltest

Gangbeelanalyse

Flexibiliteit van de rug

BEwing in de enkel en elleboog

Accelerometer

Spierecho

MRI van de spieren

Longfunctie

Echo van het hart

ECG

X-WK

Neurologisch onderzoek

Vragenlijsten

Checklist individual strength questionnaire

Fatigue severity scale questionnaire

Activlim questionnaire

PedsQL generic quality of life, neuromuscular module and Multidimensional

Fatigue Scale

KIDSCREEN

SF36 quality of life scale

IPA

Sickness impact profile 68

McGill pain questionnaire

Frenchay activity index

History of falls history questionnaire

Secundaire uitkomstmaten

Gewicht

lengte

demografisch (leeftijd, sexe, leeftijd diagnose)

genetisch diagnose

VG

Educatie/werk

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Er wordt hard gewerkt aan een behandeling voor deze zeldzame ziekte. Om een klinische studie te kunnen ontwerpen moeten we hiervoor het natuurlijk beloop weten.

Doel van het onderzoek

Het vinden en vervolgen van patienten met SEPN1 mutaties
Natuurlijk beloop in kaart brengen

Uitkomstmaten selecteren

Onderzoeksopzet

Observationeel, metingen om de 4 maanden

Inschatting van belasting en risico

Dit is een vermoeiend onderzoek, maar kan niet in een andere populatie worden uitgevoerd.

Het is direct van belang voor patiënten, aangezien het de voorbereiding is voor een klinische trial.

Contactpersonen

Publiek

Selecteer

Geert grooteplein noord 10
Nijmegen 6500 HB
NL

Wetenschappelijk

Selecteer

Geert grooteplein noord 10
Nijmegen 6500 HB
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)

- SEPN1 spierziekte
- 2 -100 jaar
- kan en wil het protocol uitvoeren
- kan en wil informed consent geven
- NL-sprekend

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Toewijzing: N.v.t. / één studie arm

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Beëindigd

(Verwachte) startdatum: 26-08-2020

Aantal proefpersonen: 10

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 17-06-2019

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 08-07-2020

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	NL64269.091.17

Resultaten

Einddatum onderzoek: 04-07-2023

Datum resultaten gemeld: 12-12-2023

Totaal aantal deelnemers: 38

Datum eerste publicatie onderzoek

12-12-2023