

VKS/Erasmus MC Mucopolysaccharidose Survey

Gepubliceerd: 28-05-2010 Laatste bijgewerkt: 02-05-2024

1. Het verkrijgen van informatie direct van de patient om meer inzicht te krijgen over het natuurlijk beloop van de ziekte en om de verschillende vormen van MPS met elkaar te kunnen vergelijken. 2. Het bepalen van de gezondheidsschade op het moment...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON35162

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

VKS/Erasmus MC MPS Survey

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen
- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

mucopolysaccharidose, syndroom van Hunter, syndroom van Hurler, syndroom van Maroteaux-Lamy, syndroom van Morquio, syndroom van Sanfilippo, syndroom van Sly

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: klinisch beloop, kwaliteit van leven, mucopolysaccharidose, vragenlijsten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het beschrijven van het natuurlijk beloop van MPS, de huidige symptomatologie, de gezondheidsschade op het moment van diagnose en de effecten van therapie. De resultaten van de gestandaardiseerde vragenlijsten zullen gebruikt worden om de effecten van MPS te meten op dagelijkse activiteiten, ontwikkelingsmijlpalen, pijn, kwaliteit van leven en het evalueren van de verschillende behandelingsopties.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De mucopolysaccharidosen (MPS) zijn een groep van lysosomale stapelingsziekten, allen veroorzaakt door het tekort aan een specifiek enzym verantwoordelijk voor het stapsgewijs afbreken van glycosaminoglycanen (GAG's), ook wel bekend als mucopolysacchariden. De symptomen van deze groep mucopolysaccharidosen zijn tot op grote hoogte vergelijkbaar, hoewel er verschillen zijn in de mate van aangedane organen. Bij alle vormen van MPS is er sprake van een chronische en progressieve ziekte die uiteindelijk zal leiden tot vroegtijdig overlijden. Verschillende vormen van behandeling (enzym vervangingstherapie en beenmergtransplantatie) zijn beschikbaar voor de verschillende vormen van MPS. Het huidige protocol beschrijft een patiënt georiënteerde Survey die direct van de patiënt door middel van vragenlijsten informatie verzamelt over het natuurlijk beloop en de kwaliteit van leven . Dit project is een samenwerkingsverband met de patiëntenorganisatie: Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten.

Doel van het onderzoek

1. Het verkrijgen van informatie direct van de patient om meer inzicht te krijgen over het natuurlijk beloop van de ziekte en om de verschillende vormen van MPS met elkaar te kunnen vergelijken.
2. Het bepalen van de gezondheidsschade op het moment van diagnose ter evaluatie van de eventuele wenselijkheid van het toevoegen van MPS aan de hielprikscreening.
3. Het verkrijgen van informatie direct van de patiënt over de lange termijn effecten van therapie (enzymtherapie en beenmergtransplantatie).

Onderzoeksopzet

Longitudinale observationele studie.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn geen risico's gemoeid met deze studie. Patiënten en/of ouders van patiënten vullen 5 vragenlijsten per jaar in. Dit zal ongeveer 1 1/2 uur in beslag nemen.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 60
3015 GJ
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr. Molewaterplein 60
3015 GJ
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)

Alle patiënten (alle leeftijden) met een bevestigde diagnose mucopolysaccharidose die het VKS/ErasmusMC toestemmingsformulier hebben ondertekend.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 02-08-2010

Aantal proefpersonen: 100
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 28-05-2010
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NL29695.078.10