

Endo- en extranasale gevolgen van het syndroom van Treacher-Collins

Gepubliceerd: 11-07-2012 Laatste bijgewerkt: 26-04-2024

Primair doel: vaststellen van de prevalentie van endo- en extranasale deformiteiten, problemen met nasaal functioneren en tevredenheid met het uiterlijk van de neus in patiënten met TCS. Secundair doel: aanpassen en verbeteren van de behandeling van...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON37845

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Nasale gevolgen van het Treacher-Collins syndroom

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Luchtwegaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Treacher-Collins syndroom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Academisch Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Fonds Nuts Ohra en Carolien Bijl stichting

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: endonasale deformiteiten, extranasale deformiteiten, nasaal functioneren, treacher-collins syndroom

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Main parameters daarbij zijn qua functie en tevredenheid de NAFEQ score en bij lichamelijk onderzoek en nasendoscopie een gedetailleerde beschrijving van de anatomische afwijkingen zoals genoemd bij study design/ procedure in het protocol.

Secundaire uitkomstmaten

Secundair eindpunt is een verandering in de huidige inzichten m.b.t. de behandeling van TCS zoals geformuleerd zal worden in een behandelprotocol uiteindelijk.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Treacher-Collins syndroom (TCS) is klinisch geassocieerd met endonasale en extranasale deformiteiten en problemen met nasaal functioneren. De ervaring leert dat functionele problemen van de neus de meest belangrijke beperkingen zijn. Echter, de anatomische verklaring voor deze bevinding ontbreekt nog.

Doel van het onderzoek

Primair doel: vaststellen van de prevalentie van endo- en extranasale deformiteiten, problemen met nasaal functioneren en tevredenheid met het uiterlijk van de neus in patiënten met TCS.

Secundair doel: aanpassen en verbeteren van de behandeling van patiënten met TCS in navolging op onze resultaten en dat samenvatten met de resultaten van MEC-2008-402 tot een geoptimaliseerd behandelprotocol.

Onderzoeksopzet

We zullen een cross-sectionele cohort studie uitvoeren met een één cohort (volwassen patiënten met TCS). Patiënten zullen worden geïncludeerd indien ze gediagnosticeerd en behandeld worden/ werden in het multidisciplinaire craniofaciale team van het Erasmus MC, sinds 1974 (i.e. periode van 37 jaar).

Inschatting van belasting en risico

Anamnese: een anamnese m.b.t. nasale medische achtergrond zal worden afgenomen (duur 5 minuten).

Vragenlijst: NAFEQ score (Nasal Appearance and Function Evaluation Questionnaire) zal door TCS patiënten worden ingevuld (5 minuten).

Lichamelijk onderzoek: Anterieure rhinoscopie en de Cottle test (5 minuten)

Aanvullend onderzoek: Endonasale deformiteiten zullen bepaald worden met een flexibele laryngoscoop (fiberendoscopie) (5 minuten). De risico's die hiervan zijn te verwaarlozen.

Gestandaardiseerde digitale fotografie zal gebruikt worden voor het vaststellen van extranasale deformiteiten (10 minuten)

Resultaten van onze studie kunnen de anatomische oorzaak vaststellen van de gerapporteerde endonasale klachten, tevens worden extranasale afwijkingen vastgesteld.

Resultaten van deze studie kunnen leiden tot een additioneel behandelingsfocus en kan derhalve de behandeling van patiënten met TCS verbeteren met een goed wetenschappelijk "level of evidence". Multidisciplinaire behandeling zal verder worden geoptimaliseerd.

Deze studie zal enige belasting geven voor de patiënt voor de onderzoeksonderdelen die niet direct aan de dagelijkse klinische behandeling zijn gerelateerd. Echter de totale belasting is gering. Geen onderdeel van deze studie is geassocieerd met serieuze risico's (Serious Adverse Events). Risico's zijn verwaarloosbaar. Patiënten zullen een uitslag van de nasendoscopie krijgen en deze uitslag zal tevens bewaard worden in de medische status van de patiënt in casu. Indien wenselijk en noodzakelijk (door specialist en patiënt) kan patiënt bij deze specialist behandeld worden.

Contactpersonen

Publiek

Academisch Medisch Centrum

dr. Molewaterplein 50

Rotterdam 3015 GE
NL

Wetenschappelijk

Academisch Medisch Centrum

dr. Molewaterplein 50
Rotterdam 3015 GE
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)

Diagnose Treacher-Collins syndroom
informed consent
Nederlands sprekend
Leeftijd groter of gelijk aan 18 jaar

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

niet Nederlands sprekend
leeftijd < 18 jaar

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-07-2012

Aantal proefpersonen: 22

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 11-07-2012

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

CCMO

ID

NL39809.078.12