

# FSHD-FOCUS: Facioscapulohumerale spierdystrofie; (epi)genetische en omgevingsfactoren die de ernst van de ziekte beïnvloeden

Gepubliceerd: 18-06-2014 Laatste bijgewerkt: 20-04-2024

Het primaire doel van dit onderzoek is om (epi)genetische en omgevingsfactoren te achterhalen die bijdragen aan het variabele klinische fenotype van FSHD, om aangrijpingspunten te leveren voor toekomstig onderzoek naar nieuwe...

|                             |                                                             |
|-----------------------------|-------------------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                             |
| <b>Status</b>               | Werving gestart                                             |
| <b>Type aandoening</b>      | Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, met invasieve metingen            |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON41011

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

FSHD-FOCUS

### Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Spieraandoeningen

### Synoniemen aandoening

FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), ziekte van Landouzy Dejerine

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

**Overige ondersteuning:** Prinses Beatrix Fonds

## Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** (epi)genetica, fenotype, FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), omgevingsfactoren

## Uitkomstmaten

### Primaire uitkomstmaten

Primaire uitkomsten zijn (epi)genetische verschillen tussen asymptomatische, mild aangedane en ernstige aangedane patiënten onderzocht door middel van 'genomic expression profiling'. Tevens zullen uitkomsten op een vragenlijst over omgevingsfactoren vergeleken worden tussen patiënten met verschillende ziekte-ernst.

De ziekte-ernst zal worden bepaald met behulp van de Ricci-score.

### Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomsten zijn de mate van spierzwakte, longfunctie, en uitkomsten op diverse vragenlijsten (kwaliteit van leven, functionele beperkingen, vermoeidheid, slaap, pijn, vallen).

Met gebruik van een MRI-scan zullen vetfractie en ontsteking in een bovenbeen bepaald worden.

## Toelichting onderzoek

### Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een autosomaal dominant erfelijke, progressieve spierdystrofie gekarakteriseerd door asymmetrische zwakte van aangezichts-, schoudergordel en bovenarm spieren, gevolgd door zwakte van de rompspieren en de benen. De laatste jaren is onze kennis over het mechanisme achter FSHD toegenomen. Echter, voor de variabiliteit in

beginleeftijd, beloop van de ziekte, penetrantie en de asymmetrie van de ziekte is nog geen verklaring gevonden. Onze hypothese is dat er andere (epi)genetische en omgevingsfactoren moeten zijn die bijdragen aan het beloop en de ernst van deze ziekte. Het is belangrijk om deze factoren te ontdekken, omdat ze beschouwd kunnen worden als 'natural moderators' van de ziekte en kunnen bijdragen aan de ontwikkeling van nieuwe therapieën. Zodra deze therapieën ontwikkeld worden, zullen er klinische trials gestart moeten worden. Bovendien zullen er ook in de toekomst, nog nieuwe vragen ontstaan in de zoektocht naar het mechanisme achter FSHD. Om dit toekomstig onderzoek te faciliteren, zal ons huidige onderzoek een welomschreven cohort FSHD patiënten aanleveren. Daarnaast zal een FSHD biobank opgezet worden met hierin biomateriaal en klinische data van penetrante en non-penetrante FSHD patiënten om toekomstig onderzoek te kunnen versnellen.

## **Doel van het onderzoek**

Het primaire doel van dit onderzoek is om (epi)genetische en omgevingsfactoren te achterhalen die bijdragen aan het variabele klinische fenotype van FSHD, om aangrijpingspunten te leveren voor toekomstig onderzoek naar nieuwe behandelingsmogelijkheden.

Secundaire doelen zijn:

1. Zowel het fenotype als het genotype beschrijven van Nederlandse FSHD patiënten om een welomschreven cohort te verkrijgen met patiënten die geworven kunnen worden voor toekomstig onderzoek.
2. Het opzetten van een FSHD biobank voor het bewerken en opslaan van biomateriaal en klinische informatie over FSHD patiënten om toekomstig onderzoek te versnellen,

## **Onderzoeksopzet**

Exploratieve, transversale, observationele studie

## **Inschatting van belasting en risico**

Deelnemers zullen naar de polikliniek Neurologie komen waar zij een uitgebreid lichamelijk onderzoek zullen ondergaan. Diverse vragenlijsten zullen online ingevuld worden. Op de polikliniek wordt tevens bloed afgenomen voor DNA- en RNA-analyses en extra bloed voor opslag in de FSHD biobank. Deelnemers zullen ook een spier- of huidbiopsie ondergaan, tenzij zij hiertegen bezwaar hebben. Een tweede bezoek zal gepland worden voor het maken van een MRI scan van een bovenbeen.

Zowel door het bloedprikken als ook bij een spier- of huidbiopt kan er een bloeditstorting ontstaan op de plaats waar geprikt is. Dit herstelt vanzelf. Indien er een biopt wordt afgenomen kan de deelnemer mogelijk tijdelijk last hebben van het been waaruit het biopt is genomen. Ook bestaat het risico dat

een plekje van de huid gevoelloos wordt, doordat er een takje van een gevoelszenuw geraakt wordt.  
Naast deze kleine risico's vraagt het onderzoek met name een beperkte tijdsbelasting voor de deelnemers.

## Contactpersonen

### Publiek

Radboudumc

Reinier Postlaan 4 (935)  
Nijmegen 6525GC  
NL

### Wetenschappelijk

Radboudumc

Reinier Postlaan 4 (935)  
Nijmegen 6525GC  
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)

1. Alle FSHD patiënten van 18 jaar of ouder die

- een genetisch bevestigde diagnose FSHD hebben of;
  - een klinische diagnose FSHD hebben en die toestemming geven om de diagnose genetisch te bevestigen
2. Familieleden van FSHD patiënten zonder symptomen van FSHD die toestemming geven om erfelijk aanleg voor FSHD te laten testen; oftewel non-penetrante FSHD patiënten

## Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Personen die geen informed consent kunnen geven

## Onderzoeksopzet

### Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

### Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 01-08-2014

Aantal proefpersonen: 200

Type: Werkelijke startdatum

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 18-06-2014

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 29-06-2015

|                     |                                      |
|---------------------|--------------------------------------|
| Soort:              | Amendement                           |
| Toetsingscommissie: | CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen) |
| Goedgekeurd WMO     |                                      |
| Datum:              | 30-11-2016                           |
| 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     | NL48204.091.14 |