

Onderzoek naar facioscapulohumerale dystrofie bij kinderen.

Gepubliceerd: 03-11-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

Het doel van de iFSD studie is het zorgvuldig karakteriseren van de aandoening FSHD bij kinderen. Hiermee verbeteren we de diagnostiek, behandeling en follow-up voor deze kinderen. De secundaire doelen zijn: - Het bepalen van de prevalentie en...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON42518

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

iFSDH

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

FSHD-spierziekte, ziekte van Landouzy-Dejerine

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Spierfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: facioscapulohumerale dystrofie, kinderleeftijd, natuurlijk beloop studie, neuromusculaire ziekten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het primair doel is het beschrijven van de klinische karakteristieken van infantiele FSHD. De primaire uitkomstmaat hierbij is de klinische karakterisering op basis van de ICF domeinen (lichaamsfunctie, lichaamsstructuur, activiteiten en participatie, omgevingsfactoren).

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaten zijn:

- De prevalentie- en incidentieschatting van infantiele FSHD
- De (epi)genetische verandering
- Mogelijk ziekte beïnvloedende factoren

Daarnaast wordt een uitgebreidere kwalitatieve en kwantitatieve karakterisering van het genotype en fenotype gegeven.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale dystrofie is een erfelijke spierdystrofie met een typische verdeling van de spierzwakte. In meer dan 95% van de patiënten wordt FSHD veroorzaakt door een mutatie op chromosoom 4q35. Hoewel de genetische basis dus erg homogeen is, wordt er een opvallende inter- en intrafamiliale variabiliteit gezien. FSHD varieert van asymptomatische dragers tot ernstig aangedane, rolstoelgebonden patiënten. De leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan is ongeveer 18 jaar. Echter ongeveer 10% van de patiënten heeft een ontstaan op kinderleeftijd. Deze subgroep is geassocieerd met snellere progressie en ernstige zwakte. Daarnaast heeft deze groep tevens een verhoogde kans op het

ontwikkelen van extramusculaire complicaties zoals epilepsie, gehoorsproblemen, ziekte van Coats, mentale retardatie en cardiale aritmieën.

Over deze subgroep is, ondanks de ernst van de aandoening, weinig bekend. Beschrijving van de klinische en genetische karakteristieken zal leiden tot een verbetering van de diagnostiek, therapie en prognosestelling.

Doel van het onderzoek

Het doel van de iFSDH studie is het zorgvuldig karakteriseren van de aandoening FSDH bij kinderen. Hiermee verbeteren we de diagnostiek, behandeling en follow-up voor deze kinderen.

De secundaire doelen zijn:

- Het bepalen van de prevalentie en incidentie van infantiele FSDH
- Het beschrijven van de genetische karakteristieken van infantiele FSDH
- Het identificeren van (epi)genetische of omgevingsfactoren welke de ziekte beïnvloeden
- Het identificeren en documenteren van een cohort FSDH kinderen voor eventuele toekomstige therapeutische studies

Onderzoeksopzet

Het onderzoek is een explorerende, cross-sectionele observatie studie.

Inschatting van belasting en risico

De belasting van de studie bestaat uit een eenmalige dagopname in het ziekenhuis voor een aantal onderzoeken. Behoudens een venapunctie voor bloedafname betreft het niet invasieve en niet pijnlijke onderzoeken, hiermee is het risico bij deze studie zeer laag.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6500 HB
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6500 HB
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Patienten van 0-17 jaar met een genetisch bevestigde FSHD1 of FSHD2
Patienten van 0-17 jaar met een klinische verdenking op FSHD door behandelend arts of fysiotherapeut vastgesteld.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patienten welke niet het Radboudumc kunnen bezoeken.
- Indien niet genetisch bevestigd en klinisch niet verdacht voor FSHD op basis van beoordeling door academisch werkend neuromusculair kinderneuroloog.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 11-11-2015

Aantal proefpersonen: 40

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 03-11-2015

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 02-06-2016

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 23-07-2018

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	NL53213.091.15