

Evaluatie van de prevalentie van niet erkende Mucopolysaccharidose I, II, IVA en VI in idiopathische jeugdreumapatiënten met lage ontstekingswaarden

Gepubliceerd: 09-12-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

Hoofddoel: Het bepalen van de prevalentie van onherkende mucopolysaccharidose (MPS)-stoornissen I (Hurler, Hurler-Scheie, of Scheie syndroom), II (Hunter syndroom), IVA (Morquio syndroom), and VI (Maroteaux-Lamy syndroom) onder een populatie van...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON45958

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

ASY13969

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen
- Gewrichtsaandoeningen

Synoniemen aandoening

jeugdreuma, Juveniele idiopathische artritis

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Sanofi-aventis

Overige ondersteuning: sanofi-aventis

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Geen interventie, Internationaal Multicenter, Juveniele idiopathische artritis, Mucopolysaccharidose

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De prevalentie (het aantal nieuw gediagnosticeerde gevallen onder de ingeschreven patiënten) van MPS I, II, IVA, en VI in pediatrische patiënten behandeld in pediatrische reumatologieklinieken.

Secundaire uitkomstmaten

- JADAS-27 score: Aantal actieve gewrichten+ globale patiëntevaluatie + globale evaluatie door arts + bezinkingssnelheid erythrocyten (ESR)
- Duur van de ochtendstijfheid

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Door de overlap in symptomen worden MPS-stoornissen vaak onterecht gediagnosticeerd als jeugdreuma. Patiënten met MPS-stoornissen hebben een tekort aan enzymen die glycosaminoglycanen (GAGs) afbreken. De GAGs hopen zich op in organen, wat leidt tot schade in verschillende orgaansystemen en potentieel levensbedreigende condities. Als een MPS-stoornis wordt verward met jeugdreuma en een kind jarenlang met de verkeerde diagnose leeft, is er vaak al onherstelbare schade opgetreden. Snelle herkenning van een MPS-stoornis is de sleutel tot de start van de behandeling in een vroeg stadium, wat bepalend is voor de prognose en het resultaat. Voor drie typen MPS-stoornissen (MPS I, II en VI) zijn enzym-vervangingsbehandelingen beschikbaar, voor een vierde type (MPS IV) is een behandeling in ontwikkeling. Het doel van dit onderzoek is om te bepalen hoe vaak kinderen met een niet

herkende MPS I, II, IVA en VI-stoornis onder controle zijn bij ervaren pediatrische reumatologieklinieken. Een onderzoek om de ware prevalentie te bepalen is een belangrijke eerste stap in de ontwikkeling van een educatief programma voor artsen in dergelijke klinieken om de herkenning en de juiste verwijzing van patiënten met MPS-stoornissen te faciliteren.

Doel van het onderzoek

Hoofddoel:

Het bepalen van de prevalentie van onherkende mucopolysaccharidose (MPS)-stoornissen I (Hurler, Hurler-Scheie, of Scheie syndroom), II (Hunter syndroom), IVA (Morquio syndroom), and VI (Maroteaux-Lamy syndroom) onder een populatie van jeugdreumapatiënten met lage ontstekingswaarden (ESR en CRP) met gebruik van de *dried blood spot* test om te screenen voor MPS.

Tweede doel:

Het bestuderen van gewrichtsklachten in jeugdreumapatiënten.

Onderzoeksopzet

Internationaal Multicenter onderzoek, geen interventie

Inschatting van belasting en risico

Risico's gerelateerd aan de bloedafname

Contactpersonen

Publiek

Sanofi-aventis

Kampenringweg 45E
Gouda 2803 PE
NL

Wetenschappelijk

Sanofi-aventis

Kampenringweg 45E
Gouda 2803 PE
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)

- Mannelijke of vrouwelijke idiopathische jeugdreumapatiënten in de leeftijd van 6 maanden tot en met 18 jaar.
- Geschiedenis van idiopathische jeugdreuma (JIA), gedocumenteerd in een ervaren jeugdreumakliniek. Alle JIA subtypes kunnen worden geïnccludeerd, als bij de patiënten ten minste 1 lage ESR- (*20 mm/Hr) en/of CRP-waarde (*10 mg/L) is gemeten tijdens een vorig bezoek (de tijdlijnen van het vorige bezoek worden gedefinieerd als de zorgstandaard per patient) of bij het studiebezoek, en als de patiënt niet afhankelijk is van gelijktijdige anti-ontstekings/anti-infectiebehandelingen, ter beoordeling van de onderzoeker.
- Getekende toestemmingsverklaring/toestemming verkregen van de patient en de wettelijke vertegenwoordigers (ouders/verzorgers) volgens de lokale regelgeving.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patiënten waarbij de MPS enzymactiviteit (bijvoorbeeld enzymlevels in fibroblasten, leukocyten, serum of bloeddruppels) al is getest en waarbij het resultaat normaal was. (Patiënten die zijn gescreend voor MPS door middel van CAG in de urine waarbij het resultaat normaal was mogen wel worden geïnccludeerd in de studie.)
- Patiënten waarbij ten minste 1 hoge ESR- (>20 mm/Hr) en/of CRP-waarde (>10 mg/L) is gemeten tijdens een vorig bezoek of bij het studiebezoek, niet gerelateerd aan een gelijktijdige infectie of bijkomende ziekte, ter beoordeling van de onderzoeker.
- De patiënt heeft een medische conditie of verzachtende omstandigheid die, naar het oordeel van de onderzoeker, het vermogen van de patiënt om de studie te voltooien of de

interpretatie van de studieresultaten kan verhinderen.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 18-02-2016

Aantal proefpersonen: 120

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 09-12-2015

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

Goedgekeurd WMO

Datum: 06-06-2016

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

Goedgekeurd WMO

Datum: 15-03-2017

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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	NL54603.041.15