

FSHD-FOCUS 2: Vervolg na 5 jaar in FSHD

Gepubliceerd: 04-04-2019 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het verkrijgen van langetermijns follow-up data in een groot klinisch en genetisch goed gekarakteriseerd cohort en daarmee bijdragen aan de kennis over het beloop van FSHD en 'clinical trial preparedness' voor FSHD onderzoek.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON48308

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FSHD-FOCUS 2

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), ziekte van Landouzy Dejerine

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: (epi)genetica, beeldvorming, fenotype, FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), vervolg

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaat is een beschrijving van het natuurlijke beloop van FSHD, door patient reported data (vragenlijsten), klinische data (spierkracht, functionele testen, clinical severity scores) en radiologische uitkomstmaten (MRI en spier echo).

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomstmaten zijn de sensitiviteit voor verandering van veelgebruikte klinische uitkomstmaten (zoals reeds gebruikt in baseline FSHD-studie) en validatie van recent ontwikkelde uitkomstmaten. Verder bekijken we het verloop van spier MRI afwijkingen zoals vervetting en TIRM positiviteit en het verloop van spier echo afwijkingen. We zullen ook bloedmonsters toevoegen aan de Radboudumc Biobank voor het bepalen van epigenetische factoren bij FSHD en voor verder onderzoek.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een autosomaal dominant overervende progressieve spier dystrofie, 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.

Er moeten derhalve bepaalde omstandigheden worden gecreëerd voor 'clinical trial readiness', zoals het valideren van meetinstrumenten voor verminderde activiteit, 'patient reported' uitkomstmaten, identificatie van serum biomarkers en longitudinale spier-MRI en echo data met correlatie van beeldvorming aan spierfunctie. Deze studie zal informatie verschaffen over al de bovenstaande omstandigheden voor een cohort van 200 FSHD patienten met een follow up van vijf jaar.

Doel van het onderzoek

Het verkrijgen van langetermijns follow-up data in een groot klinisch en genetisch goed gekarakteriseerd cohort en daarmee bijdragen aan de kennis over het beloop van FSHD en 'clinical trial preparedness' voor FSHD onderzoek.

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 verder onderzoek naar epigenetische factoren in FSHD en vooropslag in de FSHD biobank. In hetzelfde bezoek zal er een MRI scan van de benen en eventueel een spierecho gemaakt worden. Door het bloedprikken kan er een bloeditstorting ontstaan op de plaats waar geprikt is. Dit herstelt vanzelf. Naast dit kleine risico vraagt het onderzoek met name een beperkte tijdsbelasting voor de deelnemers.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6525 GC
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6525 GC
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)

Alle genetisch bevestigde FSHD patiënten die participeerden aan de FSHD-FOCUS studie (CMO 2014-121) en die geïnformeerd waren (tijdens de studie of ervoor) over de genetische bevestiging van FSHD.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Personen die geen informed consent kunnen geven. FSHD patiënten die participeerden in de FSHD-FOCUS studie maar niet geïnformeerd zijn over de uitslagen van genetische testen voor FSHD zullen niet geïnccludeerd worden in deze studie.

Personen die contra-indicaties voor de MRI scan hebben zijn alleen geëxcludeerd voor deze ene procedure, maar kunnen wel geïnccludeerd worden in de studie.

Contra indicaties voor MRI-scans zijn metalen implantaten (vasculaire clips, lichaamsvreemde materialen zoals metaalsplinters in ogen, coronair en perifere arteriele stents, metalen hartkleppen, pacemakers en ICD's, cochleaire implantaten, metalen tissue expander na borst amputatie en andere specifieke elektronische implantaten), nierinsufficiëntie, eerdere allergische reactie op contrastvloeistof en claustrofobie.

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: 09-05-2019

Aantal proefpersonen: 200

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 04-04-2019

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 11-06-2019

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	NL68245.091.18