

Orofaciale afwijkingen bij patiënten met mucopolysaccharidose of mucolipidosis II of III in Nederland, een singlecenter studie

Gepubliceerd: 30-03-2021 Laatste bijgewerkt: 09-04-2024

Het doel van de studie is onderzoeken welke orofaciale afwijkingen voorkomen bij patiënten met MPS en ML II/III, het bepalen van de frequentie hiervan en hoe de kwaliteit van leven wordt beïnvloed door de orofaciale afwijkingen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON49498

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Orofaciale afwijkingen bij patiënten met MPS of ML II/III

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Lipidenmetabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

erfelijke stofwisselingsziekte, Syndroom van Hurler-Scheie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: mucopolipidose, mucopolysaccharidose, orofaciaal

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- De incidentie van orofaciale afwijkingen, bepaald middels lichtfoto's, een CBCT-scan (Cone-Beam CT), 3D stereofoto's, temporo-mandibulair-gewrichtsonderzoek (DC-TMD (Diagnostic Criteria for Temporomandibular Disorders)) en algemeen tandheelkundig onderzoek.
- Uitkomsten van de vragenlijsten, ingevuld door de patiënt/verzorger (OHIP-14 / COHIP ((Child) Oral Health Impact Profile) en Darriford appearance scale (voor niet-neuronopathische volwassen patiënten)).

Secundaire uitkomstmaten

n.v.t.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Orofaciale afwijkingen zijn tot nu toe nog niet gestandaardiseerd in beeld gebracht in een groot cohort van MPS, ML II en III patiënten. Het is dan ook onduidelijk hoe frequent verschillende orofaciale afwijkingen voorkomen en in welke mate deze afwijkingen de kwaliteit van leven van de patiënten beïnvloeden. Beiden zijn van belang voor het ontwikkelen van gestandaardiseerde richtlijnen en follow-up protocollen zodat orofaciale problematiek vroegtijdig kan worden gedetecteerd en dat er geïnticeerd kan worden om complicaties te voorkomen en kwaliteit van leven te verbeteren.

Doel van het onderzoek

Het doel van de studie is onderzoeken welke orofaciale afwijkingen voorkomen

bij patiënten met MPS en ML II/III, het bepalen van de frequentie hiervan en hoe de kwaliteit van leven wordt beïnvloed door de orofaciale afwijkingen.

Onderzoeksopzet

De opzet van de studie is een cross-sectionele cohort studie met inclusie van alle MPS en ML II en ML III patiënten (zowel kinderen, als volwassenen) die regulier worden vervolgd in het Erasmus MC.

De patiënten zullen worden uitgenodigd voor een eenmalig consult bij de polikliniek mondziekten-, kaak- en aangezichtschirurgie, met de mogelijkheid dat dit onderdeel gaat worden van de jaarlijkse gestandaardiseerde follow-up van deze patiënten in het Erasmus MC. Deze afspraak kan goed gecombineerd worden met dit jaarlijkse bezoek.

De volgende onderzoeken zullen verricht worden:

- Lichtfoto*s MKA-serie, om afwijkingen aan het aangezicht en in de mond te kunnen vaststellen en analyseren;
- CBCT-scan (Cone-Beam CT), om de benige kaak- en aangezichtsstructuren driedimensionaal in beeld te brengen, met een bestralingsbelasting van 20-40 microSv. De achtergrondstraling in Nederland is ongeveer 2500 microSv per jaar;
- 3D stereofoto, om de zachte weefsel kaak- en aangezichtsstructuren driedimensionaal in beeld te brengen.
- Temporo-mandibulair-gewrichtsonderzoek (DC-TMD (Diagnostic Criteria for Temperomandibular Disorders));
- Algemeen tandheelkundig onderzoek;
- Het invullen van vragenlijsten door de patiënt/verzorger; beleving van het uiterlijk, met betrekking tot mondgezondheid (OHIP-14 (Oral Health Impact Profile) en Darriford appearance scale (voor niet-neuronopathische volwassen patiënten)).

Inschatting van belasting en risico

Deze studie betreft geen interventiestudie, waardoor het risico op bijwerkingen zeer beperkt is.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Doctor Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD

NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Doctor Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
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)

Patiënten gediagnostiseerd met MPS of ML II of ML III (enzym en/of DNA diagnostiek) en bekend in het Erasmus MC.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patiënten die niet willen meewerken aan de studie;
- Patiënten die in een eindstadium van de ziekte zitten of andere medische aandoeningen hebben die de onderzoeken onmogelijk maken.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-01-2021

Aantal proefpersonen: 60

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 30-03-2021

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

NL74342.078.20