

Eén jaar follow-up in FSHD: biomarkers en uitkomstmaten op weg naar therapie

Gepubliceerd: 05-08-2020 Laatste bijgewerkt: 09-04-2024

Het doel van dit onderzoek is om een extra vervolgonderzoek uit te voeren op het vervolgonderzoek (FSHD-FOCUS-2) van de FSHD-FOCUS die nu gaande is. Hierdoor kunnen we een betere beoordeling maken van de responsiviteit van veelbelovende klinische...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON49566

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FSHD-FOCUS 2.1

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), ziekte van Landouzy

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: FSHD Stichting; Prinses Beatrix fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Fenotype, Follow-up, FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), Spierecho

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Spierecho van de gezichts-, romp- en extremitetsspieren zullen na 1 jaar worden herhaald om de spierstructuur te analyseren. Een subgroep van 30 deelnemers zal gedurende een jaar elke 3 maanden een spierecho krijgen om de evolutie van abnormaliteiten te kunnen beoordelen. De ruwe data van spierecho intensiteit zal omgezet worden in z-scores: het aantal standaard afwijkingen van de gemiddelde score gebaseerd op geslacht, leeftijd en gewicht gebruikmakend van eerder bevestigde referentiewaardes.

Secundaire uitkomstmaten

Verandering in functionaliteit zal worden beoordeeld met behulp van de Motor Function Measure, 6-minute walk test, clinical severity scores in combinatie met faciale zwakte en spierkracht (MRC-score) en de nieuw ontwikkelde anti-gravity test. De responsiviteit van de bestaande en recent ontwikkelende patient gerapporteerde uitkomstmaten (SIP68, Rasch-built FSHD-RODS, FSHD-specifieke vragenlijst voor gelaatzwakte) zal worden beoordeeld. Tevens zal er bij een groep van 50 deelnemers een MRI-scan worden verricht van de benen om de vetfractie in de beenspieren te kunnen beoordelen. Daarnaast worden bloedmonsters afgenomen ter uitvoering van immunologisch onderzoek en opslag in the Radboudumc biobank voor toekomstig onderzoek.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een van de meest voorkomende volwassen spierdystrofieën met een prevalentie van 12/100.000. Het wordt gekarakteriseerd door progressieve spierzwakte en verval van de spieren van het gelaat, extremiteiten en de romp. Dit leidt tot verlies van functionaliteit en handicaps. In 2014 hebben we een groot cohort van meer dan 200 FSHD patiënten gekarakteriseerd op een klinische en genetische wijze in het FSHD-FOCUS onderzoek. Een 5 jaar follow-up onderzoek is op dit moment gaande en zal uitgebreide data over het natuurlijk beloop van de ziekte aanleveren door gebruik van verschillende klinische uitkomstmaten en beeldvormende technieken. Vijf jaar follow-up is echter te lang om een beoordeling te maken van de responsiviteit van deze uitkomstmaten over een redelijk tijdsperiode voor een klinisch onderzoek. Daarnaast zijn na de baseline metingen in het cohort van 2014 aanvullende veelbelovende patiënt-gerapporteerde en functionele uitkomsten ontwikkeld. Daarvoor is het huidige onderzoek de baseline data aan het verzamelen en waarvoor follow-up data nodig is.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is om een extra vervolgonderzoek uit te voeren op het vervolgonderzoek (FSHD-FOCUS-2) van de FSHD-FOCUS die nu gaande is. Hierdoor kunnen we een betere beoordeling maken van de responsiviteit van veelbelovende klinische uitkomstmaten en spierecho over een tijdperiode van anderhalf jaar, een redelijke tijdperiode voor een klinische trial.

Onderzoeksopzet

longitudinaal, observationeel onderzoek.

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers zullen worden gevraagd om één of vijf keer de polikliniek van de neurologie te bezoeken. Tijdens deze bezoeken zal hun medische voorgeschiedenis worden uitgevraagd en wordt een lichamelijk onderzoek verricht. Daarnaast zullen ze een aantal klinische testen verrichten, ondergaan ze een spierecho en mogelijk ook een MRI-scan en wordt een bloedmonster afgenomen. Deelnemers worden gevraagd om thuis een aantal vragenlijsten in te vullen via het online systeem (Castor). We hebben het risico van het onderzoek als verwaarloosbaar beoordeeld.

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)

100 genetisch bevestigde FSHD patiënten die participeerden aan de FSHD-FOCUS 2 studie en die een spierecho hebben gehad als onderdeel van het onderzoek.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. Personen die geen informed consent kunnen geven.
2. Patiënten die niet in staat zijn om naar het Radboudumc te kunnen komen.

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: 12-10-2020

Aantal proefpersonen: 100

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 05-08-2020

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 15-09-2020

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Goedgekeurd WMO

Datum: 17-02-2021

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	NL73343.091.20