

IPA/ Erasmus MC Pompe Survey

Gepubliceerd: 25-03-2009 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

Het doel van de Survey is om meer inzicht te verkrijgen in de variabiliteit en progressie van de ziekte van Pompe en evaluatie van de lange-termijn-effecten van de beschikbare behandelingen en ondersteunende maatregelen, waaronder enzymtherapie met...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON53084

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

IPA/ Erasmus MC Pompe Survey

Aandoening

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

Synoniemen aandoening

glycogeenstapelingsziekte type 2, zure maltase deficiëntie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Tot sept. 2010 Genzyme Corporation

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: De ziekte van Pompe, ERT, klinisch beloop, kwaliteit van leven, vragenlijsten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Effect van enzymtherapie, kwaliteit van leven, klinisch beloop.

Voor patienten ouder dan 16 jaar: Pompe vragenlijst, Rotterdam 9-item Handicap scale, Fatigue severity scale, SF-36v2 kwaliteit van leven vragenlijst,

Rash-built Pompe-specific Activity Scale, EQ-5D en VAS.

Voor patienten jonger dan 16 jaar: Pompe vragenlijst , CHAQ en PedsQL

(generieke, neuromusculaire en vermoeidheidsmodule). Van deze vragenlijsten zijn er versies voor ouders en kinderen beschikbaar.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Pompe is een aangeboren lysosomale stapelingsziekte veroorzaakt door deficiëntie van het enzym zure alpha-glucosidase. De ziekte wordt gekarakteriseerd door stapeling van lysosomaal glycogeen in vrijwel alle cellen van het lichaam, maar de effecten hiervan zijn het duidelijkst merkbaar in het hart, de spieren en de lever. De ziekte van Pompe heeft een incidentie van ongeveer 1 op 40000. De ziekte wordt gekenmerkt door een breed spectrum met veel variatie met aan het ene uiterste de snel progressieve klassiek infantiele vorm is en aan de andere kant de minder progressieve *late-onset* vorm.

De patiënten met de klassiek infantiele vorm presenteren zich meestal in de eerste maand na de geboorte met een vergroot hart en gegeneraliseerde spierzwakte. Deze kinderen sterven meestal in het eerste levensjaar door cardiale en respiratoire insufficiëntie. De *late-onset* vorm van de ziekte van Pompe is minder progressief. Symptomen kunnen tijdens de kinderleeftijd ontstaan maar ook zelfs rond het 70e levensjaar. De patiënten presenteren zich in het algemeen met proximale spierzwakte en verschillende soorten ademhalingsproblemen. Uiteindelijk worden de meeste patiënten rolstoelgebonden en afhankelijk van kunstmatige beademing.

Sinds 2006 is Myozyme® (alglucosidase alfa), een recombinant humaan zure alpha-glucosidase officieel goedgekeurd als enzymtherapie voor de ziekte van Pompe.

In 2002 begon het onderzoeksproject *Investigation into the clinical condition of late onset Pompe patients*, ook bekend als de *IPA/ Erasmus MC Pompe Survey*. In 2009 is het huidige protocol gestart, met als doel om de IPA/ Erasmus MC Pompe survey geschikt te maken voor de nieuwe situatie waarbij er een goedgekeurd medicijn beschikbaar is voor de ziekte van Pompe. Het is een gezamenlijk project van het Erasmus MC en de Internationale Pompe Associatie (een wereldwijde overkoepelende organisatie van verschillende patiëntenverenigingen voor de ziekte van Pompe)

Doel van het onderzoek

Het doel van de Survey is om meer inzicht te verkrijgen in de variabiliteit en progressie van de ziekte van Pompe en evaluatie van de lange-termijn-effecten van de beschikbare behandelingen en ondersteunende maatregelen, waaronder enzymtherapie met alglucosidase alfa en andere therapieën die in de toekomst beschikbaar komen.

Onderzoeksopzet

De IPA/ Erasmus MC Pompe Survey is een internationale, observationele studie voor patiënten met de ziekte van Pompe ; zonder experimentele interventie. De patiënten worden gevraagd gestandaardiseerde vragenlijsten in te vullen over hun klinische conditie, het effect van de ziekte op het dagelijks leven en kwaliteit van leven.

Inschatting van belasting en risico

De belasting zal ongeveer 1.5 uur per jaar zijn voor het invullen van de vragenlijsten.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr Molewaterplein 40
Rotterdam 3015 GD
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Dr 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

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Alle patienten en/of de ouders verzorgers van patienten met een bevestigde diagnose van de ziekte van Pompe, die het IPA/ Erasmus MC Pompe Survey toestemmingsformulier hebben ingevuld.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Anders

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 15-05-2009

Aantal proefpersonen: 368

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-03-2009

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 20-01-2011

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 16-11-2022

Soort: Amendement

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	ID
CCMO	NL25654.078.08