

Een vijfjarig natuurlijk beloop studie naar de LAMA2- en SELENON-gerelateerde spierziekten: de verlengde LAST STRONG Studie

Gepubliceerd: 26-09-2023 Laatste bijgewerkt: 12-10-2024

(1) Om natuurlijke geschiedenisgegevens van 3 jaar en 5 jaar te verzamelen bij patiënten met SELENON-RM en LAMA2-MD. (2) Implementatie van het verzamelen van natuurlijk beloop data in klinische zorg en internationale richtlijnen, en het bereiken van...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Spieraandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53276

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

verlengde LAST STRONG Studie

Aandoening

- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

LAMA2 en SELENON

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Spierfonds; Stichting Voor Sara en cure CMD

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: LAMA2-gerelateerde spierziekte, natuurlijk beloop studie, SELENON-gerelateerde spierziekte, uitkomstmaten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het primaire resultaat van deze studie zal de MFM-20/32 zijn. Verder zal een grote verscheidenheid aan tests worden uitgevoerd om een volledig beeld te krijgen van de capaciteiten en handicaps van de patiënt (bijv. neurologisch onderzoek en functionele metingen, vragenlijsten, beeldvorming, longonderzoek, accelerometrie). De onderzoeken die de patiënt ondergaat, zijn afhankelijk van de leeftijd/mogelijkheden/wensen van de patiënt/ouders.

Secundaire uitkomstmaten

Alle resultaten van de andere testen dan de MFM-20/32

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Een natuurlijk beloop studie in een niet-geselecteerde groep patiënten ontbreekt in zowel SELENON-gerelateerde myopathie (SELENON-RM) als LAMA2-gerelateerde spierdystrofie (LAMA2-MD). Vanwege de veelbelovende lopende preklinische onderzoeken is er een grote behoefte aan het verkrijgen van gegevens over het natuurlijke beloop om voor beide ziekten gereed te zijn voor het onderzoek. Met de verlengde LAST STRONG-studie willen we onze 1,5-jarige natuurhistorische gegevens van LAMA2-MD en SELENON-RM verder analyseren en uitbreiden om een gedetailleerde klinische beschrijving van het Nederlandse en Vlaamse cohort te geven. Dit zal een soepele overgang mogelijk maken naar implementatie in klinische zorg en klinische onderzoeken naar nieuwe medicijnen die naar verwachting binnen 5 jaar zullen starten.

Doel van het onderzoek

(1) Om natuurlijke geschiedenisgegevens van 3 jaar en 5 jaar te verzamelen bij

patiënten met SELENON-RM en LAMA2-MD. (2) Implementatie van het verzamelen van natuurlijk beloop data in klinische zorg en internationale richtlijnen, en het bereiken van trial readiness. (3) Diepgaande analyse van opvallende resultaten van de LAST STRONG-studie (verminderde botdichtheid; normale neurocognitieve functie en levenskwaliteit bij LAMA2-MD) en verzameling van serum (spierbiomarkers) en urine via de biobank.

Onderzoeksopzet

Een prospectieve, observationele cohortstudie met twee bezoeken aan het Radboudumc

Inschatting van belasting en risico

Het doel van deze studie is om de natuurlijke geschiedenis van SELENON-RM- en LAMA2-MD-patiënten te onderzoeken om hen voor te bereiden op klinische onderzoeken die in voorbereiding zijn. Aangezien er weinig patiënten zijn met deze aandoeningen, zullen we zowel kinderen als volwassenen vragen om deel te nemen. Deze studie is een voorbereiding op klinische onderzoeken bij deze aandoeningen, kan de juiste uitvoering van deze klinische onderzoeken vergemakkelijken en kan helpen bij het implementeren van gegevensverzameling over natuurlijke historie in klinische zorg en internationale richtlijnen. Het uitvoeren van zoveel testen is ongetwijfeld belastend voor patiënten. Daarom hebben we het aantal testen naar onze mening teruggebracht tot het absolute minimum op basis van de eerste resultaten van de 1,5 jaar durende natuurhistorische studie (LAST STRONG Study) en op het KOL in maart. Alle testen die tijdens het onderzoek verricht zullen worden, worden als laag risico beschouwd.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10

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)

- 0-100 jaar oud.
- Bereid en in staat om (een deel van) het protocol in het Radboudumc af te ronden. Als patiënten ons neuromusculair centrum niet willen of kunnen bezoeken, wordt aangeboden om deel te nemen via huisbezoeken.
- Genetische bevestiging van LAMA2-MD of SELENON-RM door twee recessieve (waarschijnlijke) pathologische mutaties in respectievelijk het LAMA2- of SELENON-gen.
- Typische klinische en histologische kenmerken gecombineerd met genetische bevestiging bij een eerstegraads familielid

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Onvoldoende beheersing van de Nederlandse taal.
- Het niet door de patiënt of zijn/haar wettelijke vertegenwoordigers willen geven van schriftelijke informed consent (IC)

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: 06-10-2023

Aantal proefpersonen: 40

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 26-09-2023

Soort: Eerste indiening

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

CCMO

ID

NL84381.091.23