

Monitoronderzoek naar de aandoening autosomaal dominante hypocalciëmie type 1 en 2 (ADH1/2)

Gepubliceerd: 26-09-2022 Laatste bijgewerkt: 17-01-2025

Primair: • Bepalen van de biochemische manifestaties van ADH1/2 in de loop van de tijd
Secundair: • Begrijpen van de gezondheid van de nieren bij deelnemers met ADH1/2 • Bepalen van de incidentie van nefrocalcinose en/of nefrolithiase bij deelnemers met...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Bot-, calcium-, magnesium- en fosformetabolismestoornissen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53610

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

ADH1DMP

Aandoening

- Bot-, calcium-, magnesium- en fosformetabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

autosomaal dominante hypocalciëmie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Calcilytix Therapeutics

Overige ondersteuning: Calcilytix Therapeutics

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: ADH1/2, Monitoronderzoek

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primair:

- Retrospectieve en prospectieve beoordeling van mineraalhomeostase in de loop van de tijd, inclusief calcium, fosfor, magnesium, intact PTH (iPTH), 1,25-dihydroxyvitamine D in het bloed en omgaan met calcium, fosfor, en magnesium in de urine

Secundaire uitkomstmaten

Secundair:

- Retrospectieve en prospectieve beoordeling van de niergezondheid in de loop van tijd, inclusief creatinine in het bloed en geschatte glomerulaire filtratiesnelheid (eGFR)
- Retrospectieve en prospectieve beoordeling van nierechografie om te evalueren op nefrocalcinose en nefrolithiase
- Retrospectieve en prospectieve beoordeling van 'dual-energy X-ray absorptiometry' (DEXA) om de botmineraaldichtheid te evalueren en beoordeling van markers van bot-'turnover'
- SF-36 (deelnemers ≥ 16 jaar) en SF-10 (deelnemers ≥ 6 jaar en < 16 jaar)
- Retrospectieve en prospectieve beoordeling van ADH1/2-behandelingsregimes
- ADH1/2-vragenlijsten

- Beoordeling bij baseline en prospectieve beoordeling van elektrocardiogram

(ecg) en hartsymptomen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Autosomaal dominante hypocalciëmie type 1 (ADH1) en autosomaal dominante hypocalciëmie type 2 (ADH2) zijn zeldzame aandoeningen van de systemische calciumhomeostase. De opdrachtgever doet een onderzoek om meer inzicht te krijgen in de natuurlijke geschiedenis van autosomaal dominante hypocalciëmie type 1 en 2 (ADH1/2). Zij willen beter begrijpen hoe ADH1/2 wordt vastgesteld, welke klachten patiënten met ADH1/2 hebben, welke behandeling deze patiënten krijgen en hoe ADH1/2 het leven van patiënten beïnvloedt. Voor dit onderzoek willen wij gegevens uit uw medische voorgeschiedenis halen en nog maximaal 7 jaar doorgaan met het verzamelen van uw medische gegevens. Bij dit onderzoek monitoren we een aandoening, u krijgt dus geen actieve behandeling of onderzoeksmiddel. Als u op dit moment al calcium- en actieve vitamine D-supplementen voor ADH1 of ADH2 van uw huisarts krijgt, mag u deze tijdens uw deelname aan dit onderzoek blijven nemen.

Doel van het onderzoek

Primair:

- Bepalen van de biochemische manifestaties van ADH1/2 in de loop van de tijd

Secundair:

- Begrijpen van de gezondheid van de nieren bij deelnemers met ADH1/2
- Bepalen van de incidentie van nefrocalcinose en/of nefrolithiase bij deelnemers met ADH1/2
- Begrijpen van de botgezondheid bij ADH1/2
- Begrijpen van de invloed van ADH1/2 op de kwaliteit van leven
- Begrijpen van ADH1/2-behandelingsregimes
- Bepalen van de klinische manifestaties en progressie van ADH1/2 in de loop van de tijd
- Begrijpen van cardiovasculaire manifestaties, inclusief symptomen, klinische gebeurtenissen of elektrocardiogram (ECG) afwijkingen die verwijzen naar afwijkingen van de calciumbehandeling.

Onderzoeksopzet

Een wereldwijde, multicenter, longitudinale, ziekte-monitoring studie bij deelnemers met ADH1/2 die is opgezet om de presentatie en progressie van ADH1/2-ziekte te karakteriseren door middel van retrospectieve en prospectieve gegevensverzameling. Deze studie zal een uitgebreidere beoordeling bieden van de ziektegeschiedenis van ADH1/2 dan tot nu toe is uitgevoerd. Dit is een ziekte-monitoring studie, aangezien er geen onderzoeksmiddel wordt toegediend en elke behandeling volgens de standaardzorg die de deelnemers mogelijk krijgen, zal plaatsvinden volgens de aanwijzingen van hun behandelend artsen. Er zullen bij alle deelnemers demografische en biochemische gegevens, evenals gegevens over de ernst en progressie van de ziekte, worden verzameld. Deelnemers die in aanmerking komen omvatten kinderen (vanaf de geboorte tot 17 jaar) en volwassenen (18 - 90 jaar) met ADH1/2 als bepaald door een activerende variant of variant van onzekere betekenis van CASR bij ADH1 of GNA11 bij ADH2.

Inschatting van belasting en risico

Sommige procedures die tijdens dit onderzoek worden gedaan, kunnen risico's met zich meebrengen. Heeft de patiënt nog vragen over de procedures of de risico's van de tests? de patiënt's onderzoeksarts vertelt de patiënt hier meer over.

Procedure Risico's

Bloedafname • Ongemak door zwelling of een bloeditstorting rondom de plaats waar een naald werd ingebracht.

- Licht in het hoofd worden en/of flauwvallen.
- Risico op infectie op of rondom de plaats waar een naald werd ingebracht.

ECG • De plakkertjes die op borst van de patiënt worden geplaatst kunnen huidirritatie veroorzaken.

DEXA-scan • Risico's zijn blootstelling aan de röntgenstraling, wat schadelijk kan zijn voor zwangere vrouwen en vrouwen die borstvoeding geven.

- De hoeveelheid straling tijdens DEXA-scans is laag en niet veel hoger dan de straling waarmee de patiënt van nature in omgeving van de patiënt te maken krijgt. Maakt de patiënt zich zorgen over de hoeveelheid

straling die hij/zij tijdens dit onderzoek krijgt? Bespreek dit met de onderzoeksarts.

Echo van de nier • De meeste mensen krijgen geen

last van bijwerkingen. In zeldzame gevallen kunnen de plekken die zijn onderzocht, wat gevoeliger zijn, maar dit moet na een paar uur verdwijnen.

Contactpersonen

Publiek

Calcilytix Therapeutics

Owens Street Suite C-1200 1800
San Francisco CA 94158
NL

Wetenschappelijk

Calcilytix Therapeutics

Owens Street Suite C-1200 1800
San Francisco CA 94158
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)

Deelnemers vanaf de geboorte tot 90 jaar moeten bij screening aan al de volgende inclusiecriteria voldoen:

1. Een gedocumenteerde activerende variant of variant van onzekere betekenis hebben van het CASR-gen voor ADH1 of een gedocumenteerde activerende variant of variant van onzekere betekenis van het GNA11-gen voor ADH2 die verband houdt met een klinisch syndroom van hyperparathyreoïdie vóór toelating. Opmerking: Acceptabele documentatie omvat een rapport van de genetische analyse van CASR of GNA11. Als er geen gedocumenteerde variant of variant van onzekere betekenis van CASR of GNA11 is, kunnen potentiële deelnemers bij screening een genvariantanalyse voor CASR en GNA11 ondergaan.
2. Bereid en in staat zijn om geïnformeerde toestemming of instemming te geven nadat de aard van de studie is uitgelegd en voordat er onderzoeksgerelateerde procedures plaatsvinden
3. Bereid en in staat zijn om inzage te verlenen in eerdere medische gegevens, waaronder gegevens over beeldvorming, biochemische en diagnostische gegevens, en gegevens over de medische voorgeschiedenis, indien beschikbaar
4. Bereid en in staat zijn om zich te houden aan het schema van studiebezoeken en studieprocedures

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Deelnemers worden uitgesloten van de studie als een van de volgende criteria van toepassing is:

1. Ernstige medische of psychiatrische comorbiditeit hebben die, naar de mening van de onderzoeker, een probleem zou vormen voor de veiligheid van de deelnemer of een belemmering zou vormen voor het vermogen om toestemming of instemming te geven of om zich aan het schema van studiebezoeken en studieprocedures te houden
2. Deelname aan een interventionele klinische studie naar ADH1/2 op het moment van het screeningbezoek van het monitoronderzoek naar de aandoening

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 26-04-2023
Aantal proefpersonen: 3
Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 26-09-2022
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO
Datum: 20-02-2023
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO
Datum: 18-01-2024
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO
Datum: 19-12-2024
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	NL80300.078.22