

Tien jaar vervolg studie in FSHD: de FOCUS-3 studie

Gepubliceerd: 25-06-2024 Laatste bijgewerkt: 27-12-2024

Het verkrijgen van langetermijns follow-up data in een groot klinisch en genetisch goed gekarakteriseerd cohort en daarmee bijdragen aan de kennis over het beloop van FSHD en 'clinical trial readiness' voor FSHD onderzoek.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON56838

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

FSHD-FOCUS-3

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), ziekte van Landouzy Dejerine

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Fonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Beeldvorming, FSHD (facioscapulohumerale spierdystrofie), Vervolg, Voorbereiding voor medicijn trials

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De primaire uitkomstmaat is een beschrijving van het natuurlijke beloop van

FSHD, door patient reported data

(vragenlijsten), klinische data (spierkracht, functionele testen, clinical

severity scores) en radiologische uitkomstmaten

(MRI en spier echo)

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire uitkomstmaten zijn de sensitiviteit voor verandering van

veelgebruikte klinische uitkomstmaten (zoals reeds

gebruikt in baseline FSHD-studie en FSHD-FOCUS 2) en validatie van recent

ontwikkelde uitkomstmaten. Verder bekijken we het verloop

van spier MRI afwijkingen zoals vervetting en het verloop van spier echo

afwijkingen. We zullen ook bloedmonsters toevoegen aan de Radboudumc Biobank

voor het bepalen van epigenetische factoren bij FSHD en voor verder onderzoek.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een autosomaal dominant overervende progressieve spierdystrofie, gekarakteriseerd door asymmetrische zwakte van aangezichts-, schoudergordel en bovenarm spieren, gevolgd door zwakte van de rompspieren en de benen. De laatste jaren is onze kennis over het

mechanisme achter FSHD toegenomen. De ernst en het beloop van de ziekte zijn zeer variabel bij FSHD, waardoor het moeilijker is om een behandel-effect van nieuwe therapieën vast te stellen in klinische studies. Natuurlijk beloop studies van maximaal vijf jaar hebben kleine veranderingen laten zien in klinische uitkomsten en beeldvorming van de spieren op groepsniveau. We kunnen echter nog steeds niet het ziekteverloop op individueel niveau nauwkeuriger voorspellen. Daarnaast is er nog steeds een onbeantwoorde behoefte aan uitkomstmaten om kleine veranderingen in klinische status betrouwbaar vast te leggen.

Doel van het onderzoek

Het verkrijgen van langetermijns follow-up data in een groot klinisch en genetisch goed gekarakteriseerd cohort en daarmee bijdragen aan de kennis over het beloop van FSHD en 'clinical trial readiness' voor FSHD onderzoek.

Onderzoeksopzet

Exploratieve, transversale, observationele studie

Inschatting van belasting en risico

Deelnemers zullen naar de polikliniek Neurologie komen waar zij een uitgebreid lichamelijk onderzoek zullen ondergaan. Diverse vragenlijsten zullen online ingevuld worden. Op de polikliniek wordt tevens bloed afgenomen voor verder onderzoek naar epigenetische factoren in FSHD en voor opslag in de FSHD biobank. In hetzelfde bezoek zal er een MRI scan van de benen en eventueel een spierecho gemaakt worden. Door het bloedprikken kan er een bloeding ontstaan op de plaats waar geprikt is. Dit herstelt vanzelf. Naast dit kleine risico vraagt het onderzoek met name een beperkte tijdsbelasting voor de deelnemers.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA

NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Geert Grooteplein Zuid 10
Nijmegen 6525 GA
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)

Alle 166 genetisch bewezen FSHD patiënten welke hebben deelgenomen in de FSHD-FOCUS 2 en iFOCUS study die geïnformeerd waren (tijdens de studie of ervoor) over de genetische bevestiging van FSHD. De 20 nieuw te includeren patiënten moeten genetisch bewezen FSHD hebben en hiervan op de hoogte zijn.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Personen die geen informed consent kunnen geven. geïnformeerd zijn over de uitslagen van genetische testen voor FSHD zullen niet geïncludeerd worden in deze studie.

Personen die contra-indicaties voor de MRI scan hebben zijn alleen geexcludeerd

voor deze ene procedure, maar kunnen wel geïnccludeerd worden in de studie. Contra indicaties voor MRI-scans zijn metalen implantaten (vasculaire clips, lichaamsvreemde materialen zoals metaalsplinters in ogen, coronair en perifere arteriele stents, metalen hartkleppen, pacemakers en ICD's, cochleaire implantaten, metalen tissue expander na borst amputatie en andere specifieke elektronische implantaten), nierinsufficiëntie, eerdere allergische reactie op contrastvloeistof en claustrofobie.

Onderzoeksopzet

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: 23-08-2024

Aantal proefpersonen: 200

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 25-06-2024

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	ID
CCMO	NL86309.091.24