

Patiëntregistratie van het Europese Friedreich Ataxie consortium voor translationele studies

Gepubliceerd: 24-12-2024 Laatst bijgewerkt: 31-01-2025

Opzetten van een grote, internationale Friedreich Ataxie patiëntendatabase (inclusief gezonde controles) met geïntegreerde klinisch en natuurlijk beloop data, welke gelinkt is aan biologische samples en imaging data. Hierdoor ontstaat een groot...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON57202

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

EFACTS

Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

Synoniemen aandoening

Friedreich Ataxie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: RWTH Aachen University

Overige ondersteuning: Friedreich Ataxia Research Alliance

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: biomarkers, longitudinaal cohort

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Opzetten en bestuderen van een groot cohort van patiënten met Friedreich Ataxie om nieuwe klinische, motore, imaging en biochemische markers te ontwikkelen en ontdekken. En om hiermee een model van het ziekte verloop van Friedreich Ataxie op te kunnen zetten.

Secundaire uitkomstmaten

x

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Friedreich Ataxie is de meest voorkomende autosomaal recessieve ataxie. De GAA-repeat expansie leidt tot een progressieve neurodegeneratieve ziekte gekenmerkt door (sensore) ataxie, spasticiteit en polyneuropathie. Hiernaast ontstaat vaak diabetes mellitus en cardiomyopathie. Patiënten zijn vaak vanaf adolescentie rolstoelgebonden. Er is geen behandeling voor deze aandoening en levensverwachting ligt in de range van 40-50 jaar. Patiënten overlijden vaak vroegtijdig aan de gevolgen van cardiomyopathie.

Friedreich Ataxie is een zeldzame ziekte waardoor coördinatie van onder andere onderzoeksprojecten nodig is. EFACTS is een consortium waarbinnen informatie over de progressie van de aandoening en biomarkers worden verzameld.

Doel van het onderzoek

Opzetten van een grote, internationale Friedreich Ataxie patiëntendatabase (inclusief gezonde controles) met geïntegreerde klinisch en natuurlijk beloop data, welke gelinkt is aan biologische samples en imaging data. Hierdoor ontstaat een groot trial-ready cohort voor mogelijke toekomstige interventiestudies.

Onderzoeksopzet

Longitudinaal natuurlijk beloop cohort met jaarlijkse visits.

Inschatting van belasting en risico

De belasting voor de deelnemers bestaat uit jaarlijkse visits, waarbij vragenlijsten, neurologisch onderzoek, motore testen, divers vragenlijsten en bloed wordt afgenomen. Optioneel zijn een MRI-scan of cardiale evaluatie. Al deze metingen zijn zonder significante risico's ('negligible risk'). Dit type natuurlijke beloop cohorten zijn belangrijk voor het verwerven van meer kennis over de ziekte en het beloop welke informatie weer relevant kan zijn voor mogelijke toekomstige trials gericht op ziekte-modificerende behandelingen.

Contactpersonen

Publiek

RWTH Aachen University

Templergraben 55
Aachen 52062
DE

Wetenschappelijk

RWTH Aachen University

Templergraben 55
Aachen 52062
DE

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Genetisch bevestigde Friedreich Ataxie

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Geen genetisch bevestigde diagnose van Friedreich Ataxie.
Bijkomende medische aandoeningen die van invloed kunnen zijn op de studie.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Doel:	Anders

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	11-01-2024
Aantal proefpersonen:	25
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 24-12-2024

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
ClinicalTrials.gov	NCT02069509
CCMO	NL86151.091.24