

Hemochromatose en neuromusculaire klachten - Een prospectief klinisch onderzoek

Gepubliceerd: 12-10-2006 Laatste bijgewerkt: 14-05-2024

De frequentie bepalen van symptomen en verschijnselen van een neuromusculaire aandoening (myopathie, neuropathie) bij patiënten met hemochromatose. Het evalueren van de impact van deze neuromusculaire symptomen en verschijnselen op de kwaliteit van...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON30114

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Hemochromatose en neuromusculaire klachten

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

hemochromatose, ijzerstapelingsziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Atrium Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Stichting Neuroscience;Heerlen

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Hemochromatose, Myopathie, Neuromusculair, Neuropathie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Aanwezigheid van een neuromusculaire aandoening (n.l., neuropathie of myopathie). Oorzaak van deze neuromusculaire aandoening. Prevalentie van neuromusculaire symptomen verschijnselen. De impact van neuromusculaire symptomen en verschijnselen op de kwaliteit van leven.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Hoewel veel organen aangedaan kunnen zijn bij hemochromatose, is er weinig bekend over eventuele betrokkenheid van het neuromusculaire systeem ondanks de klinische ervaring van specialisten die zich veel bezig houden hemochromatose dat veel patiënten klachten hebben die kunnen passen bij een mogelijke myopathie of neuropathie. Daarom lijkt een systematisch klinisch onderzoek aangewezen. Het Atrium Medisch Centrum is een referentie centrum voor patiënten met hemochromatose en daarom kan een relatief groot aantal patiënten in één centrum worden gerecruteerd. Daarnaast is het hele spectrum van patiënten met hemochromatose vertegenwoordigd (n.l., van korte tot lange ziekte duur, van lichte tot ernstige manifestaties van de ziekte).

Doel van het onderzoek

De frequentie bepalen van symptomen en verschijnselen van een neuromusculaire aandoening (myopathie, neuropathie) bij patiënten met hemochromatose. Het evalueren van de impact van deze neuromusculaire symptomen en verschijnselen op de kwaliteit van leven. De oorzaak achterhalen van de neuromusculaire aandoening door middel van bloedonderzoek en elektrofysiologische studies. Bepalen van de relatie tussen symptomen en verschijnselen van een mogelijke

neuromusculaire aandoening en hemochromatose.

Onderzoeksopzet

In een prospectieve observationele studie worden patiënten met hemochromatose die bekend zijn op de afdeling interne geneeskunde van een groot perifeer opleidingsziekenhuis systematisch onderzocht op symptomen end verschijnselen van een neuromusculaire aandoening. De studie verloopt in twee stappen: 1. Alle patiënten zullen worden onderzocht door middel van vragenlijsten en een neurologisch onderzoek. 2. Alleen patiënten met klinische symptomen of verschijnselen van een neuromusculaire aandoening waarvan de oorzaak niet al bekend is, worden verder geanalyseerd.

Inschatting van belasting en risico

De risico's die aan dit onderzoek zijn verbonden zijn niet verschillend van die in de normale neurologische behandelpraktijk. Alle patiënten moeten vragenlijsten invullen en neurologisch worden onderzocht. Alleen patiënten met neuromusculaire symptomen en verschijnselen krijgen mogelijk een bloed onderzoek en electrofysiologisch onderzoek. Patiënten hebben waarschijnlijk geen direct voordeel van deelname aan het onderzoek. We proberen echter de reden duidelijk te krijgen waarom veel patiënten met hemochromatose klachten van neuromusculaire aard hebben en dat zou meer inzicht kunnen verschaffen voor de onderzochte (en toekomstige) patiënten. Dit onderzoek kan niet met andere patiënten worden gedaan. Het Atrium MC is een referentie centrum voor patiënten met hemochromatose en daardoor kan een relatief groot aantal patiënten worden gerecruteerd met deze zeldzaam aandoening.

Contactpersonen

Publiek

Atrium Medisch Centrum

Postbus 4446
6401 CX Heerlen
Nederland

Wetenschappelijk

Atrium Medisch Centrum

Postbus 4446
6401 CX Heerlen

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)

- 18 jaar of ouder
- zekere diagnose van hemochromatose: (a) Nuchtere transferrine % > 45 % en (b) homozygoot voor C282Y of heterozygoot C282Y/H63D
- informed written consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- niet in staat nederlands te lezen of te begrijpen
- onmogelijkheid patient te vervolgen

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestopt
(Verwachte) startdatum: 01-02-2007
Aantal proefpersonen: 40
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Z: Zuyderland-Zuyd (Heerlen)

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	NL11805.096.06