

Epidemiologie, natuurlijk beloop en registratie van dystrofinopathieën in Nederland

Gepubliceerd: 25-04-2008 Laatste bijgewerkt: 07-05-2024

1. Beschrijving van de epidemiologie van dystrofinopathieën in Nederland
2. Beschrijving van het natuurlijk beloop van dystrofinopathieën in Nederland en de invloed van medische ontwikkelingen hierop
3. Het opzetten van een database voor patiënten...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON32292

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Dystrofinopathieën in Nederland

Aandoening

- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

Duchenne/Becker, spierdystrofie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: TREAT-NMD (met subsidie van Europese Unie)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Becker spierdystrofie, database, Duchenne spierdystrofie, Epidemiologie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- registratie in nationale en internationale database
- geboortejahr
- leeftijd waarop de mijlpaal *loslopen* behaald werd
- leeftijd waarop de diagnose Duchenne/Becker/draagster gesteld werd
- specifieke mutatie in dystrofine gen
- opleidingsniveau
- leeftijd waarop patiënt rolstoelafhankelijk werd
- optreden van scoliose en eventuele operatie
- optreden van cardiomyopathie
- leeftijd waarop eventueel thuisbeademing werd gestart
- leeftijd van overlijden
- gebruik van corticosteroïden

Secundaire uitkomstmaten

geen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Duchenne spierdystrofie is een X-chromosomaal gebonden aandoening, veroorzaakt door een mutatie in het dystrofinegen. Dit eiwit heeft een belangrijke functie in de stabiliteit van het spiermembraan. Bij Duchenne spierdystrofie is het dystrofine afwezig, wat leidt tot contractie-geïnduceerde spierschade. Klinisch

heeft dit progressieve spierzwakte tot gevolg, wat leidt tot een rolstoelgebonden bestaan vanaf gemiddeld het tiende levensjaar en het overlijden aan respiratoire insufficiëntie of een cardiomyopathie rond de twintig, wanneer patiënten niet behandeld worden.

Bij Becker spierdystrofie is er ook een mutatie in het dystrofinegen. Bij deze ziekte wordt echter wel dystrofine geproduceerd, wat echter verkort is en derhalve maar deels functioneel. Het klinisch beeld is dan ook milder dan bij Duchenne, variërend van patiënten die rond hun 16e in een rolstoel terecht komen tot patiënten met een normale overleving.

De afgelopen decennia zijn er diverse ontwikkelingen geweest in de zorg voor Duchenne patiënten. Naast algemene verbeteringen (vaccinatie, antibiotica) zijn de toepassing van corticosteroïden en de start van thuisbeademing voor Duchenne patiënten belangrijke ontwikkelingen, die bijdragen aan respectievelijk een langere mobiliteit en een langere overleving.

Momenteel zijn elf medicijnen klinische fase I/II studies gepland, gestart of onlangs afgerond, waarvan de exon-skip technologie een van de meest veelbelovende is. Veel van de mogelijke therapieën zijn mutatie specifiek, waardoor het belangrijk is een goed overzicht te hebben van welke patiënten welke mutatie hebben en dus in aanmerking komen voor een specifieke therapie cq deel kunnen nemen aan een specifieke trial.

Doel van het onderzoek

1. Beschrijving van de epidemiologie van dystrofinopathieën in Nederland
2. Beschrijving van het natuurlijk beloop van dystrofinopathieën in Nederland en de invloed van medische ontwikkelingen hierop.
3. Het opzetten van een database voor patiënten die mee willen doen aan toekomstige onderzoeken en/of trials.

Onderzoeksopzet

Retrospectief, observationeel cohortonderzoek. Inclusie van patiënten vindt plaats via de klinisch-genetische database, internet, behandelend artsen, de patiëntenverenigingen en de thuisbeademingscentra. De verwachte duur van het onderzoek is 2 jaar.

Patiënten zullen na ontvangst van het informed consent formulier een vragenlijst toegestuurd krijgen en gevraagd worden toestemming te geven voor het opvragen van de medische gegevens bij de behandelend arts(en). Naar aanleiding van de uitkomsten van de vragenlijst en de gegevens uit de medische status zal telefonisch contact opgenomen worden voor eventuele vragen/onduidelijkheden. De gegevens worden vastgelegd in een nationale database. Daarnaast wordt patiënten gevraagd toestemming te geven hun gegevens anoniem op te nemen in de internationale TREAT-NMD database. Door registratie in deze databases kan een patiënt in de toekomst benaderd worden voor eventuele (onder andere) therapeutische onderzoeken.

Inschatting van belasting en risico

geen

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
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)

Progressieve spierzwakte (vanaf de jeugd)

Bevestiging diagnose dystrofinoopathie middels een mutatie in het dystrofinegen en/of de afwezigheid van dystrofine in een spierbiopt

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

geen informed consent

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: 01-06-2008

Aantal proefpersonen: 800

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)

metc-ldd@lumc.nl

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	NL21411.058.08