

Een multicenter, multinationalaal, longitudinaal klinisch onderzoek ter beoordeling van patiënten met mucopolysacharidose IVA (syndroom van Morquio-Bradford).

Gepubliceerd: 03-03-2010 Laatste bijgewerkt: 06-05-2024

Men wil de uithouding en de ademhalingsfunctie van proefpersonen met MPS IV A nader definiëren en de waaier aan symptomen en biochemische afwijkingen voor de ziekte MPS IV A beter karakteriseren.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON36408

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Een cross-sectionale klinische belastingsstudie bij mensen met MPS IV A.

Aandoening

- Cytoplasmatische aandoeningen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

stofwisselingsziekte, syndroom van Morquio

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: BioMarin

Overige ondersteuning: BioMarin Pharmaceutical Inc.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Klinische belasting, MOR-001, Mucopolysaccharidosis IV A, Syndroom van Morquio

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De uithouding en de ademhalingsfunctie te kwantificeren.

Secundaire uitkomstmaten

Karakteriseren van een spectrum van symptomen en biochemische abnormaliteiten.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Mucopolysaccharidosis IV type A (MPS IV A oftewel ook gekend als het syndroom van Morquio) is een aandoening gekenmerkt door een deficiënte werkzaamheid van N-acetylgalactosamine 6-sulfatase (GALNS), wat leidt tot een overmatige opstapeling van Kerataan sulfaat in de lysosomen. Deze overmatige opstapeling leidt tot systemische skeletafwijkingen, klein gestalte en gewrichtsafwijkingen, die elk de mobiliteit en de uithouding aantasten. Vervorming van de thorax en belemmerende ademhaling tasten de respiratoire functie aan. Afwijkingen in de vorming van de halswervel en losse gewrichtsbanden veroorzaken instabiliteit van de cervicale halswervels, wat kan leiden tot indrukking van de ruggemerg. Andere symptomen kunnen o.a. zijn; gehoorverlies, wazig worden van de cornea en hartklepafwijkingen. In een vragenlijst gebaseerde samenvattingsstudie, rapporteerden de meeste proefpersonen progressieve skeletale afwijkingen, frequente chirurgische ingrepen en een verminderde wandelafstand. Desondanks, is er nog nooit een klinische belastingsstudie uitgevoerd, gebaseerd op observatie en onderzoek van een belangrijke groep van proefpersonen, die getroffen zijn door MPS IV A. Men verwacht dat men door de karakterisatie van de klinische afwijkingen doorheen een brede populatie een beter inzicht krijgt in de ziekte en gemakkelijker zowel de juiste klinische als biomarker eindpunten te kunnen selecteren voor toekomstige therapeutische klinische studies.

Dit is een observationele studie; omwille van de bloedafname en de wandel en trappenclimtest wordt deze studie aanzien als een niet-therapeutische interventiestudie.

Doel van het onderzoek

Men wil de uithouding en de ademhalingsfunctie van proefpersonen met MPS IV A nader definiëren en de waaier aan symptomen en biochemische afwijkingen voor de ziekte MPS IV A beter karakteriseren.

Onderzoeksopzet

Een multicentrische, multinationale, longitudinale, cross-sectionale klinische belastingsstudie bij proefpersonen met mucopolysaccharidose.

Inschatting van belasting en risico

Er wordt nagevraagd naar de medische voorgeschiedenis, er wordt een lichamelijk onderzoek gedaan, een gezichtsonderzoek, een neurologisch onderzoek, een 6-minuten durende wandeltest en een 3-minuten durende trappenclimtest, een ademhalingsonderzoek, een electrocardiogram, een echocardiogram, een vragenlijst ivm met de gezondheid en de nood aan de gezondheidsvoorzieningen. Daarnaast wordt ook een bloedafname en een urineonderzoek gedaan. De belasting en de risico's zijn minimaal aangezien er aan de proefpersonen niets wordt gevraagd dat niet routinematig gebeurt. De procedures die een risico, weliswaar een minimaal risico bevatten zijn; de bloedafname en de wandel en trappenclimtest. De onderzoeker kan in geval van een onredelijk risico voor de proefpersoon, deze drie procedures overslaan.

Contactpersonen

Publiek

BioMarin

105 Digital Drive
Novato, CA 94949
US

Wetenschappelijk

BioMarin

105 Digital Drive
Novato, CA 94949
US

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)

- Personen die bereid zijn en in staat zijn om het geschreven informatie- en toestemmingsformulier te tekenen, of in het geval van personen onder 18 jaar, personen die een geschreven toestemmingsformulier voor 12 tot 18 jarigen (indien noodzakelijk) en een geschreven geïnformeerde toestemming van de wettelijke verantwoordelijke, nadat de aard van de studie is uitgelegd, en voor elke studie-gerelateerde procedure.
- Gedocumenteerde voorgeschiedenis van verminderde GLANS activiteit in vergelijking met de normaalwaarde van het laboratorium die de meting doet, of een gedocumenteerd resultaat van een moleculaire genetische test die de diagnose van MPS IVA aantoonst.
- Personen die bereid en in staat zijn om de studie procedures uit te voeren.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Gebruik van een onderzoeksproduct of een onderzoeksmiddel binnen de 30 dagen voor de screening.
- Hematopoietische stam cell transplantatie in de voorgeschiedenis.
- Gelijktijdige ziekte of toestand die kan interfereren met de studie.

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: 01-07-2009

Aantal proefpersonen: 25

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Amsterdam UMC

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

CCMO

ID

NL27978.018.09