

Een prospectieve studie bij patiënten met late-onset ziekte van Pompe die momenteel worden behandeld met enzymvervangende therapie

Gepubliceerd: 28-08-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het doel van de studie is het evalueren van veranderingen in belangrijke klinische resultaten (bv. motorfunctie, ademhaling, vermoeidheid) bij volwassen patiënten met late-onset ziekte van Pompe (LOPD, late-onset Pompe disease) die enzymvervangende...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON46633

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Amicus POM003 Studie

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Glycogeenstapelingsziekte type II, Ziekte van Pompe

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Amicus Therapeutics, Inc.

Overige ondersteuning: Amicus Therapeutics;Inc.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Enzymvervangende therapie, Late-onset ziekte van Pompe, Prospectieve studie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

De volgende parameters zullen worden beoordeeld gedurende de studie. Er zullen ook historische gegevens voor deze parameters worden verzameld.

- * 6MWT
- * Longfunctieonderzoek (FVC, VC, maximale inspiratoire druk [MIP, maximum inspiratory pressure] en 'Sniff Nasal Inspiratory Pressure' [SNIP])
- * Motorfunctietests ('timed up and go' [TUG]-test en *gait, stairs, Gower and *chair maneuver* [GSGC])
- * Spierkrachtonderzoek (manuele tests van de spierkracht en manuele dynamometer-metingen)
- * Door de patiënt gerapporteerde uitkomsten (PRO; patient-reported outcomes), inclusief (Rasch-built Pompe-specific activity; Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS®) voor dyspneu, vermoeidheid, lichamelijk functioneren en bovenste extremiteit; en EuroQol-5 Dimensions-5 Levels (EQ-5D-5L)
- * Ongewenste voorvallen
- * Eerdere en gelijktijdige medicatie
- * Medische voorgeschiedenis
- * Elektrocardiogrammen (ecg)
- * Lichamelijke onderzoeken

- * Vitale functies, gewicht en lengte
- * Klinische laboratoriumbepalingen
- * Farmacodynamische bepalingen (creatinekinase [CK] en hexosetetrasacharide [Hex4])
- * Infusiegerelateerde reacties
- * Anti-recombinant humaan alfa-glucosidase (rhGAA)-antilichamen (totaal en neutraliserend). Het type test dat wordt gebruikt en de instelling die de test uitvoert worden geregistreerd voor retrospectieve antilichaamresultaten.
- * Physician's Global Impression of Change (algemene indruk van de verandering gerapporteerd door de arts)
- * Subject Global Impression of Change (algemene indruk van de verandering gerapporteerd door de proefpersoon)

Secundaire uitkomstmaten

Nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Pompe, ookwel bekend als zure-maltasedeficiëntie of glycogeenstapelingsziekte type II, is een autosomaal recessief genetische aandoening veroorzaakt door mutaties in het GAA gen, welke zure-maltase/alfa-glucosidase encodeert, een enzyme dat de afbraak van lysosomaal glycogeen katalyseert.

Het doel van deze studie is om de basiskenmerken en mate van verandering over tijd te beoordelen in de vorm van klinische uitkomstmaten welke in het algemeen gebruikt worden om patiënten met LOPD te beoordelen.

Doel van het onderzoek

Het doel van de studie is het evalueren van veranderingen in belangrijke klinische resultaten (bv. motorfunctie, ademhaling, vermoeidheid) bij volwassen patiënten met late-onset ziekte van Pompe (LOPD, late-onset Pompe disease) die enzymvervangende therapie (alglucosidase-alfa; ERT, enzyme replacement therapy) volgens de standaardzorg krijgen. Daarnaast kan de verkregen informatie worden gebruikt bij de opzet en uitvoering van toekomstige studies met LOPD-patiënten.

Onderzoeksopzet

Dit is een prospectieve, multicenter studie.

Inschatting van belasting en risico

Er zijn 9 visites.

De volgende studieprocedures worden uitgevoerd:

Lichamelijk onderzoek

ECGs

Bloedafnames (venapunctie)

Urine-collecties

Longtesten (Spirometer, respiratory ressure meter)

Looptesten

Spiertesten

Vragenlijsten

Zwangerschapstest

Risico's: Bij het afnemen van de bloedmonsters kan er roodheid, zwelling en/of pijn voorkomen bij de plaats van injectie. Bij het verwijderen van de ECG kan er enige irritatie van de huid plaatsvinden. De genetische test voor de ziekte van Pompe kan oncomfortabel zijn voor de proefpersonen.

Contactpersonen

Publiek

Amicus Therapeutics, Inc.

Cedar Brook Drive 1

Cranbury NJ 08512

US

Wetenschappelijk

Amicus Therapeutics, Inc.

Cedar Brook Drive 1
Cranbury NJ 08512
US

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)

1. De patiënt heeft een diagnose van de ziekte van Pompe, gebaseerd op een gedocumenteerd tekort aan zure *-glucosidase (GAA)-activiteit en een gedocumenteerde GAA-mutatie (het gen dat GAA codeert).
 2. Mannelijke en vrouwelijke patiënten van 18 tot en met 75 jaar, inclusief en * 50 kg
 3. De patiënt moet een toestemmingsformulier ondertekenen voordat er studiegerelateerde procedures worden uitgevoerd.
 4. De patiënt moet momenteel ERT (alglucosidase alfa) volgens de standaardzorg krijgen in de aanbevolen dosering (ongeveer 20 mg/kg)om de week en voor de afgelopen 2 jaar of langer
 - 5.. De patiënt moet in staat zijn om longonderzoek en spierfunctieonderzoek in zithouding te kunnen uitvoeren.
 6. De patiënten moeten rechtstaand een geforceerde vitale capaciteit (FVC, forced vital capacity) hebben tussen 35 tot 90% van de voorspelde normale (NHANES III referentie waarden)op basis van de hoogste waarde bij screening of baseline, als hun 6MWD > 200 m is.
- Patiënten moeten een rechtstaande FVC hebben tussen 40 tot 90% van de voorspelde normale waarde (NHANES III referentie waarden), op basis van de hoogste waarde bij screening of baseline, als hun 6MWD * 200 m is.
- Als de FVC tussen 80 en 90% van de voorspelde normale waarde is, mogen patiënten

meedoen met de studie als de procentuele voorspelde FVC waarde met voorspelde 10% of meer omlaaggaat in liggende positie.

7. De patiënt is in staat om ten minste 100 m te wandelen bij de 6 minuten-wandeltest (6MWT, 6-minute walk test) en de beoordeling staat als geldig genoteerd.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. De patiënt heeft binnen 30 dagen, of 5 halfwaardetijden, welke van de twee korter is, vóór het bezoek bij baseline een experimentele behandeling of farmacologische behandeling (met uitzondering van alglucosidase alfa) voor de ziekte van Pompe gekregen of zal naar verwachting tijdens de studie een dergelijke behandeling krijgen.

2. De patiënt gebruikt een of meer van de volgende verboden geneesmiddelen in de 30 dagen, of 5 halfwaardetijden, welke van de twee korter is, vóór baseline, of wordt verwacht dit te doen tijdens de studie:

- * miglitol (bv. Glyset)

- * miglustat (bv. Zavesca)

- * acarbose (bv. Precose, Glucobay)

- * voglibose (bv. Volix, Vocab, Volibo)

3. De patiënt heeft in wakkere toestand invasieve of niet-invasieve beademingsondersteuning nodig gedurende > 6 uur per dag.

4. De patiënt heeft een medische of andere verzachtende aandoening of omstandigheid die, naar de mening van de onderzoeker, een te groot veiligheidsrisico voor de patiënt kan vormen of zijn/haar vermogen om zich aan de protocolvereisten te houden in gevaar kan brengen. Dit omvat klinische depressie (gediagnosticeerd door een psychiater of andere beroepsbeoefenaar in de geestelijke gezondheidszorg) met niet of slecht gecontroleerde symptomen.

5. De patiënt geeft borstvoeding of is zwanger, of is van plan zwanger te worden binnen 2 jaar.

6. Andere exclusiecriteria zoals vermeld in de gebruiksaanwijzing van Lumizyme/Myozyme.

Onderzoeksopzet

Opzet

Fase onderzoek:	4
Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Geen controle groep
Doel:	Behandeling / therapie

Deelname

Nederland	
Status:	Werving nog niet gestart
(Verwachte) startdatum:	03-09-2018
Aantal proefpersonen:	3
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	28-08-2018
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

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	NCT03347253
CCMO	NL65102.078.18

Resultaten