

Optimale zorg voor Duchenne en Becker spierdystrofie: Leren, gedrag en zorgvuldige zorg

Gepubliceerd: 11-10-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

1. Het inventariseren van de huidige zorg van jongens/mannen met Duchenne spierdystrofie in Nederland: In hoeverre worden de internationale richtlijnen gevolgd, wat is de relatie tussen de gegeven zorg, de gezondheid, sociale participatie en...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Spieraandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON46818

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Optimale zorg voor Duchenne en Becker

Aandoening

- Spieraandoeningen
- Cognitieve en aandachtsstoornissen en -afwijkingen

Synoniemen aandoening

DMD&BMD, Duchenne en Becker spierdystrofie, Dystrofinopatie

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Spieren voor Spieren

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Becker, Duchenne, Vragenlijsten, Zorg

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- Percentage waarin de internationale richtlijn van 2010 gevolgd wordt ten aanzien van de diagnosestelling, erfelijkheidsadviezen, en in welke frequentie medische onderzoeken en de revalidatie behandelingen worden verricht
- Inventariseren van de suggesties die gegeven worden door jongen/man en ouders/mantelzorgers ter verbetering van de zorg
- Na implementatie van ge-updated richtlijn: Percentages waarin deze richtlijn wordt gevolgd ten aanzien van o.a. de diagnosestelling, erfelijkheidsadviezen, de frequentie van het verrichten van medische onderzoeken en revalidatie behandelingen
- De prevalentie (%) van leerproblematiek (automatiseren van lezen en rekenen, werkgeheugen en executieve denkfuncties) in een prospectief longitudinaal design
- De prevalentie (%) van gedragsproblematiek (ADHD - OCD - ASS) in een prospectief longitudinaal design
- De prevalentie (%) van de mate van dysfunctionele psychosociale aanpassing in een prospectief longitudinaal design
- Relatie tussen longitudinaal gemeten leerproblematiek (automatiseren van lezen en rekenen, werkgeheugen en executieve denkfuncties) het genotype (Dp140 expressie) en type spierdystrofie (Duchenne of Becker). Er zal tevens gecontroleerd worden voor covariate: persoonlijkheid (PLOT vragenlijst).
- Relatie tussen longitudinaal gemeten gedragsproblematiek (ADHD, OCD, ASS),

mate van psychosociale aanpassing, het genotype (Dp140 expressie) en type spierdystrofie (Duchenne of Becker). Er zal tevens gecontroleerd worden voor covariate: persoonlijkheid (PLOT uitkomst).

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Duchenne spierdystrofie (DMD) is een X-chromosomaal gebonden erfelijke progressieve spieraandoening. Bij DMD is het dystrofine eiwit afwezig, wat leidt tot contractie-geïnduceerde spierschade. Wanneer patiënten niet behandeld worden, zijn ze gemiddeld vanaf hun tiende levensjaar rolstoel gebonden en overlijden ze rond de twintig aan respiratoire insufficiëntie of een cardiomyopathie. Bij Becker spierdystrofie (BMD) is er een mutatie in het dystrofine gen wat leidt tot een verkort en daardoor deels functioneel dystrofine eiwit. Het klinisch beeld is dan ook milder dan bij Duchenne, variërend van patiënten die rond hun 16e in een rolstoel terecht komen en overlijden op laat-middelbare leeftijd tot patiënten die niet in een rolstoel komen, met een normale overleving. Genezing van DMD en BMD is helaas nog niet mogelijk.

De afgelopen decennia zijn er diverse ontwikkelingen geweest in de zorg voor DMD patiënten. Naast algemene verbeteringen (vaccinatie, antibiotica) zijn de toepassing van corticosteroïden en de start van thuisbeademing belangrijke ontwikkelingen geweest die hebben bijgedragen aan een langere mobiliteit en overleving voor jongens met Duchenne. Sinds 2010 zijn er internationale multidisciplinaire richtlijnen beschikbaar gesteld (een update is in 2018 verschenen), waarin de minimale zorg voor jongens met Duchenne spierziekte wordt beschreven. Echter een recente studie laat zien dat de zorg in Engeland, Duitsland, Italië en USA voor een deel niet voldoet aan de internationale richtlijn. In Nederland is het onbekend in hoeverre deze zorgrichtlijnen worden nageleefd en hoe de gezondheid status is van de jongens en mannen. Potentieel is een lagere gezondheid status van invloed op hun dagelijks functioneren en is het van belang om de zorg en de gezondheid zo optimaal mogelijk te laten zijn. Naast lichamelijke problemen komen bij jongens en jonge mannen met DMD en BMD ook vaker leer- en gedragsstoornissen, zoals dyslexie, autisme spectrum stoornissen (ASS), obsessief compulsieve stoornis (OCD) en aandachtsdeficiëntiestoornissen (ADHD), voor. Uit recent onderzoek blijkt dat deze stoornissen mogelijk veroorzaakt worden door geen en/of verminderde

aanwezigheid van dystrofine in het brein, zoals de Dp140 dystrofine eiwit isoform. Gedrag- en leerstoornissen kunnen belangrijke consequenties hebben voor het alledaagse functioneren van deze jongens en mannen. Met de verbeterde zorg, de langere overlevingskans en de toenemende toekomst perspectieven, is het van belang dat gedrag- en leerstoornissen systematisch gediagnosticeerd en behandeld worden in deze jongens en jonge mannen met DMD en BMD. Omdat longitudinaal onderzoek in deze patiëntenpopulatie ontbreekt, is momenteel het beloop van deze leer- en gedragsstoornissen over tijd nog niet inzichtelijk.

Doel van het onderzoek

1. Het inventariseren van de huidige zorg van jongens/mannen met Duchenne spierdystrofie in Nederland: In hoeverre worden de internationale richtlijnen gevolgd, wat is de relatie tussen de gegeven zorg, de gezondheid, sociale participatie en kwaliteit van leven.
2. De aanwezigheid van leer- en gedragsstoornissen vanuit longitudinaal perspectief in relatie met type spierdystrofie (Duchenne of Becker) en in relatie tot het genotype (aanwezigheid van Dp140 expressie, en eventuele andere mutaties).

Onderzoeksopzet

Dit is een descriptieve longitudinale studie in patiënten met Duchenne of Becker spierdystrofie. Via longitudinale digitale vragenlijsten wordt de naleving van de huidige zorgrichtlijnen, de tevredenheid en kwaliteit van leven van de patiënten en aanwezigheid van specifieke gedrags- en leerproblemen, mate van psychosociale aanpassing, persoonlijkheidsaspecten en correlatie met het genetisch defect geïnventariseerd.

Inschatting van belasting en risico

Als de patiënt en/of, bij jongens <18 jaar oud, de ouder(s)/verzorger(s) toestemming geeft, zullen zij twwemaal (jaar 1 en jaar 3) de digitale vragenlijsten toegestuurd krijgen. Voor de ouder en patiënt zal het invullen van de vragenlijsten een tijdsinvestering van circa 40-60 minuten in beslag nemen. Naar aanleiding van de uitkomsten van de vragenlijst kan er telefonisch contact opgenomen kunnen worden om eventuele vragen/onduidelijkheden te bespreken.

Van deelname aan het onderzoek valt voor de patiënt geen direct therapeutisch voordeel te verwachten wat betreft de behandeling van hun ziekte. Er worden tijdens het onderzoek geen invasieve ingrepen verricht.

Dit onderzoek zal inzichtelijk maken in hoeverre de zorg richtlijnen worden nageleefd en in hoeverre de kennis van mogelijke aanwezigheid van gedrag- en

leerproblemen aanwezig is. Met deze kennis zal de zorg voor patiënten met Duchenne of Becker spier dystrofie in Nederland verbeterd worden.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333 ZA
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
Leiden 2333 ZA
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
- Bevestiging diagnose dystrofinopathie middels een mutatie in het dystrofine gen en/of de afwezigheid/verminderd aanwezigheid van dystrofine in een spierbiopt
- Leeftijd vanaf 4 jaar
- Nederlands als moedertaal

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Geen toestemmingsformulier

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Organisatorisch/zorgonderzoek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-10-2018

Aantal proefpersonen: 131

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 11-10-2018

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	NL65159.058.18