

Ontsteking in facioscapulohumerale spierdystrofie: van patiënt tot moleculen

Gepubliceerd: 01-08-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

Het doel van dit project is de rol van ontsteking bij FSHD te onderzoeken in bloed en in spieren om uiteindelijk nieuwe behandelingsmogelijkheden te kunnen vinden.

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

Samenvatting

ID

NL-OMON48999

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Ontsteking bij FSHD

Aandoening

- Spieraandoeningen

Synoniemen aandoening

spierziekte

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Prinses Beatrix Spierfonds

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: DUX4, FSHD, MRI, Ontsteking

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primaire parameters zijn:

- evaluatie van spierontsteking met behulp van MRI;
- histologische karakterisatie van spierbiopten
- cytokine productie in bloed en in spier;
- gene expression profile in bloed en in spier.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire parameters zijn:

- evaluatie van FSHD-ernst met FSHD severity score (Ricci Score).
- evaluatie van spierzwakte met MRC-schaal
- Diagnostische kwaliteit van MRI- en 3D-echografie vergelijken om toekomstige procedure voor 3D echo geleide biopsieën te kunnen ontwikkelen
- Vergelijken van de 3D-echografiebeelden van FSHD patiënten met reeds uitgevoerde 3D-echografiebeelden van gezonde vrijwilligers om uiteindelijk te begrijpen welke factoren spierzwakte beïnvloeden.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) is een van de meest voorkomende vormen van spierdystrofie en hoewel ontsteking bij FSHD pathogenese sterk gesuggereerd is, is de rol van ontsteking nog niet opgehelderd. Recente studies beschrijven ontstekingsinfiltraten in spieren met T2-STIR-MRI hyperintensiteit die vooral uit CD8 + T-cellen bestaan. Het is van groot belang om verder te onderzoeken of ontsteking een rol speelt, want ontsteking is behandelbaar met anti-inflammatoire geneesmiddelen.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit project is de rol van ontsteking bij FSHD te onderzoeken in bloed en in spieren om uiteindelijk nieuwe behandelingsmogelijkheden te kunnen vinden.

Onderzoeksopzet

Wij zullen een case-control studie uitvoeren.

Inschatting van belasting en risico

Het aantal geschatte proefpersonen is 115. Zij zullen worden uitgenodigd voor een eerste bezoek bij de neurologie afdeling van het Radboudumc. De medische voorgeschiedenis zal worden uitgevraagd, gevolgd door een kort lichamelijk onderzoek en bloedafname. De hoeveelheid bloedafname per persoon is ongeveer 60 ml. Bloedafname is een procedure met een minimaal risico, dat, door het volgen van een rigoureuus antiseptisch protocol, gecontroleerd kan worden. Voorts, zullen patiënten een MRI screening een 3D echo van de onderbenen ondergaan. De eerste 25 FSHD patiënten met een MRI-STIR hyperintensiteit zullen worden uitgenodigd voor een MRI-geleide spierbiopsie van het been. Gezonde controles hebben geen MRI indicatie en zij zullen een naaldbiopsie van het been ondergaan. De studie heeft een verwaarloosbaar risico en deelname van proefpersonen is van groot belang want dit kan de behandeling van FSHD patiënten radicaal veranderen.

Contactpersonen

Publiek

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6525 GC
NL

Wetenschappelijk

Radboud Universitair Medisch Centrum

Reinier Postlaan 4
Nijmegen 6525 GC
NL

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 oud
- bevestigd genetische diagnose van FSHD
- niet verwant (van verschillende families)
- met symptomatische zwakte van de onderste extremiteiten

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- < 18
- Diabetes Mellitus
- Chronisch obstructieve longziekte
- Actuele maligne aandoeningen
- Gebruik van corticosteroïden
- Gebruik van statines
- Contra-indicaties voor MRI-scan of spierbiopsie

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Onderzoeksmodel: Anders

Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	13-02-2019
Aantal proefpersonen:	115
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	01-08-2018
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	15-10-2018
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	26-11-2018
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-12-2018
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	30-04-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

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	NL64690.091.18