

Onderzoek naar het natuurlijk beloop van fascioscapulohumerale dystrofie bij kinderen: 5 jaar follow-up

Gepubliceerd: 05-07-2021 Laatste bijgewerkt: 04-04-2024

Het doel van de iFSHD studie is het zorgvuldig karakteriseren van het natuurlijk beloop van de aandoening FSHD bij kinderen. Hiermee verbeteren we de behandeling en follow-up voor deze kinderen. De secundaire doelen zijn: - Het identificeren van (...)

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON50882

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

iFocus2

Aandoening

- Skeletspierstelsel- en bindweefselaandoeningen, congenitaal
- Spieraandoeningen
- Neuromusculaire aandoeningen

Synoniemen aandoening

FSHD-spieziekte, ziekte van Landouzy-Dejerine

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Radboud Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Spieren voor Spieren

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: facioscapulohumerale dystrofie, kinderleeftijd, natuurlijk beloop studie, neuromusculaire ziekten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het primair doel is het beschrijven van de klinische karakteristieken en mate van ziekteprogressie van infantiele FSHD. De primaire uitkomstmaat hierbij is het motorisch functioneren.

Secundaire uitkomstmaten

De secundaire uitkomstmaten zijn:

- aanwezigheid van pijnklachten
- Mate van vermoeidheid
- Ervaren kwaliteit van leven
- Mate van afwijkingen bij kwantitatieve spierechografie
- Prevalentie en ernst van extra-musculaire complicaties (o.a. gehoorsverlies, visusklachten, epilepsie, hartafwijkingen, deformiteiten, leerproblematiek)

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Facioscapulohumerale dystrofie is een erfelijke spierdystrofie met een typische verdeling van de spierzwakte. In meer dan 95% van de patiënten wordt FSHD veroorzaakt door een mutatie op chromosoom 4q35. Hoewel de genetische basis dus erg homogeen is, wordt er een opvallende inter- en intrafamiliaire variabiliteit gezien. FSHD varieert van asymptomatische dragers tot ernstig aangedane, rolstoelgebonden patiënten. De leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan is meestal in het 2e of 3e decade. Echter ongeveer 20% van de

patiënten heeft een ontstaan op kinderleeftijd. Deze subgroep is van oudsher geassocieerd met snellere progressie en ernstige zwakte. Daarnaast heeft deze groep tevens een verhoogde kans op het ontwikkelen van extramusculaire complicaties zoals epilepsie, gehoorsproblemen, ziekte van Coats, mentale retardatie en cardiale aritmieën.

Uit onze baseline studie onder kinderen met FSHD in Nederland bleek dat deze subgroep minder ernstig was aangedaan dan in de literatuur is beschreven. Ook het aantal extramusculaire complicaties was minder frequent dan op basis van de literatuur verwacht werd. Vermoeidheid en pijn zijn belangrijke problemen, tevens ervaren kinderen met FSHD een verminderde kwaliteit van leven. Over de mate van ziekteprogressie binnen deze subgroep is nog weinig bekend.

Concluderend lijkt binnen onze populatie FSHD bij kinderen een milder fenotype te hebben dan op voorhand werd verwacht, toch bestaat er veel heterogeniteit. Een aanvullende follow-up studie met herhaling van onderzoek naar spierkracht- en functie, extramusculaire complicaties en kwaliteit van leven is noodzakelijk om meer inzicht te verkrijgen in het natuurlijk beloop van FSHD op de kinderleeftijd.

Deze beschrijving zal leiden tot verbetering van therapie en prognosestelling. Daarnaast zal dit het eventueel in de toekomst mogelijk maken om kinderen te laten deelnemen aan clinical trials.

Doel van het onderzoek

Het doel van de iFSHD studie is het zorgvuldig karakteriseren van het natuurlijk beloop van de aandoening FSHD bij kinderen. Hiermee verbeteren we de behandeling en follow-up voor deze kinderen.

De secundaire doelen zijn:

- Het identificeren van (epi)genetische of omgevingsfactoren welke de ziekte beïnvloeden
- Het identificeren van de belangrijkste problemen waarmee kinderen met FSHD te maken krijgen, om zo in de toekomst de revalidatie te kunnen verbeteren.
- Het identificeren of valideren van biomarkers van ziekte-ernst
- Het identificeren en documenteren van het natuurlijk beloop van een cohort FSHD kinderen voor eventuele toekomstige therapeutische studies. We zullen hierbij de deelnemers tevens wijzen op het bestaan van de FSHD registratie website (www.fshdregistratie.nl).

Onderzoeksopzet

Het betreft een prospectief observationeel onderzoek

Inschatting van belasting en risico

De belasting van de studie bestaat uit een ziekenhuisbezoek gedurende een

dagdeel voor het uitvoeren van een aantal onderzoeken. Dit betreffen allen niet-invasieve en niet-pijnlijke onderzoeken, hiermee is het risico bij deze studie zeer laag.

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

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)

- Patiënten met genetisch bevestigde FSHD 1 of 2 met een klachtenpresentatie tijdens de kindertijd (0-17 jaar)
- Ons doel is om alle patiënten te includeren die aan onze baseline en 2 jaar follow-up studie mee hebben gedaan. .

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Patiënten die niet in staat zijn het Radboudumc te bezoeken

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 07-07-2021

Aantal proefpersonen: 20

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 05-07-2021

Soort: Eerste indiening

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	NL76654.091.21

Resultaten

Einddatum onderzoek:	12-12-2022
Totaal aantal deelnemers:	18