

Klinisch onderzoek om het fysiek functioneren en de incidentie van hypoglykemie te beoordelen bij patiënten van 1 jaar en ouder met GSD III

Gepubliceerd: 10-08-2022 Laatste bijgewerkt: 17-01-2025

Het primaire doel van deze studie is het evalueren van de incidentie van hypoglykemie bij volwassen en pediatrische patiënten met GSD III. Het secundaire doel van deze studie is om de gevoeligheid van verschillende spierkracht- en functiemetingen te...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON51818

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

UX053-CL002

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal

Synoniemen aandoening

Glycogeen Stapelingsziekte type III

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Ultragenyx pharmaceutical Inc.

Overige ondersteuning: industry

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Glycogeen, GSDIII, Stapelingsziekte

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Het primaire eindpunt van deze studie is de incidentie van hypoglykemie tijdens de observatieperiode van 26 weken.

Secundaire uitkomstmaten

Aanvullende details met betrekking tot de primaire analyse staan **in het Statistical Analysis Plan (SAP)

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Glycogeenstapelingsziektes vertegenwoordigen een groep stofwisselingsstoornissen waarbij er een tekort is in de functie van enzymen die nodig zijn om glycogeen te metaboliseren, inclusief synthese, afbraak of regulatie van glycogeen. Glycogeen is de opgeslagen vorm van glucose, waarbij glycogeenvorming optreedt bij het laden van koolhydraten en glycogeenafbraak (glycogenolyse) tot glucose om onmiddellijke energie te leveren en de bloedglucosespiegels op peil te houden. GSD III is een zeldzame, autosomaal recessieve metabole ziekte die wordt gekarakteriseerd door een breed spectrum van klinische manifestaties die voornamelijk de lever, de hartspeer en de skeletspier aantasten. Andere namen voor GSD III zijn onder meer de ziekte van dextrinose, de ziekte van Cori en de ziekte van Forbes.

Klinische kenmerken variëren afhankelijk van de relatieve mate van lever- of spieraantasting, waarbij de meeste patiënten gevolgen ondervinden van zowel lever- als spieraantasting. Patiënten met GSD III worden over het algemeen op de leeftijd van 1,5 jaar opgemerkt met hepatomegalie, het meest voorkomende klinische symptoom. Andere kenmerken van de ziekte zijn onder meer ketotische hypoglykemie tijdens vasten, hyperlipidemie, groeiachterstand, verhoogde levertransaminasen en verhoogde creatinekinase. Sommige mensen ontwikkelen in de loop van de tijd ook osteoporose of osteopenie. Hepatomegalie kan lijken te verbeteren met leeftijd met een verminderde relatieve glucosebehoefte. Er wordt echter steeds meer erkend dat progressieve levercirrose en leverfalen kunnen

optreden, waarbij sommige patiënten leveradenoom, hepatocellulair carcinoom of eindstadium levercirrose ontwikkelen. De betrokkenheid van het skelet en de hartspier varieert ook sterk, met meldingen van asymptomatische cardiomyopathie, symptomatische cardiomyopathie die leidt tot de dood, ventriculaire hypertrofie, plotselinge dood als gevolg van hartritmestoornissen en langzaam voortschrijdende myopathie met distale, proximale of gegeneraliseerde myopathie.

Momenteel is er geen goedgekeurde behandeling voor GSD III en de symptomen worden onder controle gehouden met voedingsinterventie, waaronder kleine, frequente voedingen en maïszetmeel om hypoglykemie bij kinderen te voorkomen, een eiwitrijk dieet, beperking van complexe koolhydraten, het vermijden van vasten en het vermijden van eenvoudige suikers. Het huidige voedingsmanagement is gericht op het voorkomen van hypoglykemie en het op peil houden van de glucosespiegels. Casusrapportages geven aan dat een strikt ketogeen regime hypertrofische cardiomyopathie kan verminderen.

Er is geen specifieke aanpak aangetoond voor het aanpakken van de progressieve en slopende spierbeschadigingen die patiënten met GSD III ervaren. De huidige behandelingsbenadering van voedingsmanagement is ondersteunend, maar onvolledig, en benadrukt de behoefte aan een gerichte therapie die het ontbrekende of defecte enzym vervangt.

Doel van het onderzoek

Het primaire doel van deze studie is het evalueren van de incidentie van hypoglykemie bij volwassen en pediatrische patiënten met GSD III.

Het secundaire doel van deze studie is om de gevoeligheid van verschillende spierkracht- en functiemetingen te evalueren om tekorten op te sporen bij patiënten met Glycogeenstapelingsziekte (GSD) III.

Onderzoeksopzet

Dit is een niet-interventionele klinische onderzoek bij patiënten ≥ 1 jaar oud met GSD III.

Inschatting van belasting en risico

Er zal geen onderzoeksproduct (IP) of referentieproduct worden toegediend als onderdeel van dit onderzoek.

De last die gepaard gaat met deelname aan dit onderzoek is de tijd die nodig is om het onderzoekshandelingen af te ronden, de afgelegde reis voor eventuele bezoeken ter plaatse en het mogelijk optreden van licht ongemak van deelname aan procedures en handelingen, waaronder ongemak en lokale huidirritatie door de continue glucosemonitor (CGM) en vingerprikken voor de handglucosemeter (HHG).

Patiënten kunnen er direct baat bij hebben als ze eerder onopgemerkte ziekteverschijnselen hebben, waaronder: asymptomatische hypoglykemie, vastgesteld tijdens de studie handelingen. Dit kan leiden tot een verbetering in het dieet.

Omdat er momenteel geen behandelingen beschikbaar zijn voor deze aandoening bestaat er een duidelijke medische behoefte aan een nieuwe therapie die het klinische verloop van de ziekte zou kunnen veranderen. Dit onderzoek wordt uitgevoerd ter ondersteuning van de klinische ontwikkeling van een nieuwe therapie voor GSD III. Bij deelname kunnen proefpersonen mogelijk indirect profiteren door bij te dragen aan een beter begrip van GSD III en de ontwikkeling van nieuwe therapieën.

Contactpersonen

Publiek

Ultragenyx pharmaceutical Inc.

Leveroni Court 60
Novato CA 94949
US

Wetenschappelijk

Ultragenyx pharmaceutical Inc.

Leveroni Court 60
Novato CA 94949
US

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

4 - Klinisch onderzoek om het fysiek functioneren en de incidentie van hypoglykemie ... 16-05-2025

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder
Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

1. Man of vrouw 1 jaar of ouder op het moment van geïnformeerde toestemming/instemming
2. Diagnose van GSD III, bevestigd door AGL-sequencing of GDE-enzymatisch testen
3. Geeft geïnformeerde toestemming nadat de aard van het onderzoek is uitgelegd en voorafgaand aan alle onderzoeksgelateerde procedures. Indien een minderjarige of volwassene met cognitieve beperkingen, bereid en in staat (indien mogelijk) toestemming te geven en een wettelijk gemachtigde vertegenwoordiger die geïnformeerde toestemming geeft nadat de aard van het onderzoek is uitgelegd en voorafgaand aan alle onderzoeksgelateerde procedures

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

1. De proefpersoon is niet bereid om geblindeerd te blijven voor CGM-gegevens, of de onderzoeker bepaalt dat blinding de veiligheid van de proefpersoon in gevaar zou brengen
2. Aanwezigheid of geschiedenis van een aandoening die, naar de mening van de Onderzoeker, deelname zou belemmeren of een onnodig risico zou vormen
3. Gebruik van een Investigational Product of medisch hulpmiddel voor onderzoek binnen 30 dagen of 5,5 halfwaardetijden, afhankelijk van wat langer is, voorafgaand aan screening of tijdens het onderzoek

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 30-09-2022
Aantal proefpersonen: 2
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 10-08-2022
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL80008.042.22

Resultaten

Datum resultaten gemeld: 12-03-2024

Datum eerste publicatie onderzoek

23-01-2024