

Landelijk onderzoek naar trombocytopathie in Nederland

Gepubliceerd: 29-12-2015 Laatst bijgewerkt: 29-04-2024

Primaire doel: registreren en inventariseren van Nederlandse patiënten met een verdenking op trombocytopathie, om meer inzicht te krijgen in de symptomen, de frequentie en ernst van de bloedingen, de manier waarop de ziekte wordt vastgesteld en de...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Plaatjesaandoeningen
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON54579

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Trombocytopathie in Nederland / TIN

Aandoening

- Plaatjesaandoeningen
- Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal

Synoniemen aandoening

trombocytopathie; functiestoornis van bloedplaatjes

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Utrecht

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, deels door NWO Symphony project (NWA.1160.18.038), Sanofi-aventis, unrestricted grant van Sanquin Research

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: aangeboren trombocytopathie, diagnostiek, symptomatologie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Frequentie en ernst van de bloedingen, uitgedrukt in de bloedingsscore volgens the ISTH-BAT

Behandeling van bloedingen: soort en frequentie van behandeling in het verleden

Impact van trombopathie op de kwaliteit van leven met behulp van een leeftijdsafhankelijke vragenlijst

Monitoren van blauwe plekken bij kinderen met trombocytopathie en ziekte van Von Willebrand

Secundaire uitkomstmaten

Diagnostisch toepassing van additionele testen in vergelijking met de standaard LTA

Relatie tussen type trombocytopathie en bloedingsfenotype

Relatie tussen geno- en fenotype

Bestuderen van het vóórkomen en genotype-fenotype relatie binnen families

Meer inzicht krijgen in de pathofysiologie van bewezen trombopathieën

Valideren van ziekte-specifieke kwaliteit van leven vragenlijst

Valideren van Computer adaptive tests met patient reported outcome metingen

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Trombocytopathie is een zeldzame ziekte van de primaire hemostase, waarbij genetische defecten leiden tot een gestoorde functie van trombocyten. In tegenstelling tot hemofilie en van Willebrand ziekte, is er in Nederland weinig bekend over de frequentie en ernst van de bloedingen, de diagnostiek en de behandeling van patiënten met trombocytopathie. Ook is er weinig informatie over de kwaliteit van leven bij deze patiëntengroep. Hiervoor is ook onderzoek bij kinderen nodig, omdat het een aangeboren ziekte betreft en vroege diagnose van belang is om bloedingen te voorkomen, omdat het een erfelijke ziekte betreft en dus mogelijk al gediagnosticeerd kan worden voor er ernstige bloedingen zijn geweest en omdat het een zeldzame ziekte betreft waardoor met uitbreiding van de studiepopulatie met kinderen, de kennis over dit ziektebeeld vergroot kan worden.

Doel van het onderzoek

Primaire doel: registreren en inventariseren van Nederlandse patiënten met een verdenking op trombocytopathie, om meer inzicht te krijgen in de symptomen, de frequentie en ernst van de bloedingen, de manier waarop de ziekte wordt vastgesteld en de behandeling ervan. Daarnaast willen we meer inzicht krijgen in de kwaliteit van leven van patiënten met trombocytopathie.

Secundaire doelen:

Onderzoeken of diagnostiek kan worden verbeterd met het toevoegen van additionele testen naast de standaard diagnostiek

Onderzoeken of er een relatie is tussen type trombocytopathie en bleedingsfenotype

Genotype-fenotype relaties onderzoeken

Valideren van ziekte specifieke kwaliteit van leven vragenlijst

Vergelijken van het bruising pattern tussen kinderen met trombocytopathie, de ziekte van Von Willebrand en de gezonde populatie.

Onderzoeksopzet

Volwassenen: Cross-sectionele monocenter studie, gecoördineerd vanuit de Van Creveldkliniek in het UMC Utrecht

Kinderen: Cross-sectionele multicenter studie, gecoördineerd vanuit de Van Creveldkliniek in het UMC Utrecht in samenwerking met het Erasmus MC/Sophia kinderziekenhuis in Rotterdam en het AUMC/Emma Kinderziekenhuis in Amsterdam.

Inschatting van belasting en risico

Dit is het eerste onderzoek in Nederland dat de klinische presentatie, kwaliteit van leven en diagnostische work-up van patiënten met trombocytopathie zal beschrijven. Patiënten kunnen baat hebben bij deelname doordat verbeterde diagnostiek kan leiden tot betere voorlichting en behandeling. De studie bestaat uit het invullen van een vragenlijst en afname van extra bloed. De

risico's verbonden aan deelname zijn verwaarloosbaar.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Heidelberglaan 100
Utrecht 3584 CX
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

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

(Sterke verdenking op) thrombocytopathie gedefinieerd volgens de volgende criteria:

- Aangeboren of familiale trombocytopenie
- Chronische trombocytopenie die niet veroorzaakt wordt door een verworven oorzaak
- Moleculair bewezen trombocytopathie
- Afwijkende LTA bij stimulatie met ten minste 1 agonist danwel een afwijkende ATP/ADP ratio
- Symptomen die passen bij een primaire hemostase stoornis met of zonder verlengde PFA

Inclusiecriteria voor controlegroep voor het meten van bruising pattern bij kinderen met de ziekte van Von Willebrand

Kinderen < 18 jaar met de ziekte van Von Willebrand type 1 of 2 die regelmatig op poliklinische controle komen bij de Van Creveldkliniek.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Onmogelijkheid tot geven van informed consent of onmogelijkheid van ouders tot het geven van informed consent
- Bloedingsneiging door verworven trombocytopathie
- Bloedingsneiging door matig of ernstige ziekte van von Willebrand (VWF ristocytin reactiviteit <30%)
- Bloedingsneiging door hemofilie of andere stoornis van secundaire hemostase of fibrinolyse
- Actueel gebruik van plaatjesremmers

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland
Status: Werving gestart
(Verwachte) startdatum: 11-02-2016
Aantal proefpersonen: 600
Type: Werkelijke startdatum

In onderzoek gebruikte producten en hulpmiddelen

Registratie: Geen registratie

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 29-12-2015
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 16-11-2016
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 02-03-2018
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 09-05-2018
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 10-09-2021
Soort: Amendement
Toetsingscommissie: METC NedMec

Goedgekeurd WMO
Datum: 16-11-2022
Soort: Amendement

Toetsingscommissie:	METC NedMec
Goedgekeurd WMO	
Datum:	07-06-2023
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)
Goedgekeurd WMO	
Datum:	17-04-2024
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Universitair Medisch Centrum Utrecht (Utrecht)

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	NL53207.041.15