

# Sikkelcel uitkomstenonderzoek

Gepubliceerd: 13-09-2019 Laatste bijgewerkt: 10-04-2024

Inzicht krijgen in het natuurlijk beloop van sikkelcelziekte en modificerende factoren te identificeren waaronder: (epi) genetische, biologische, psychosociale, sociaal demografische, psychologische en therapeutische determinanten die bijdragen aan de...

|                             |                                                  |
|-----------------------------|--------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                  |
| <b>Status</b>               | Werving gestart                                  |
| <b>Type aandoening</b>      | Hemoglobinopathiën                               |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, met invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON55241

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

SCORE

### Aandoening

- Hemoglobinopathiën
- Bloed- en lymfestelselaandoeningen, congenitaal

### Synoniemen aandoening

Sikkelcelanemie, Sikkelcelziekte

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

**Overige ondersteuning:** Ministerie van OC&W

### Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** Benigne hematologie, Cohort studie, Sikkelcelziekte, Uitkomst

## **Uitkomstmaten**

### **Primaire uitkomstmaten**

1. Het beschrijven van natuurlijk beloop van sikkelcelziekte; o.a. symptomen en complicaties, groei, psychosociale en neurocognitieve ontwikkeling, socio-economische en demografische karakteristieken.
2. Het identificeren van (moleculair) genetische en epi genetische, biologische, demografische, psychologische en therapeutische determinanten voor morbiditeit en mortaliteit in kinderen en volwassenen met sikkelcelziekte.
3. Het onderzoeken van de lange termijn effecten van huidige en toekomstige behandelingen op de symptomen en complicaties van sikkelcelziekte, het behouden van orgaanfunctie, groei, psychologische en neurocognitieve ontwikkeling in kinderen en volwassenen met sikkelcelziekte.
4. Het evalueren en verbeteren van aspecten van zorg voor kinderen en volwassenen met sikkelcelziekte door het meten van PROs (patient reported outcomes) and PREs (patient reported experiences) en door het analyseren van associaties tussen deze uitkomsten en fysieke uitkomsten.

### **Secundaire uitkomstmaten**

Nvt.

## **Toelichting onderzoek**

### **Achtergrond van het onderzoek**

Sikkelcelziekte is een autosomaal recessieve, multisysteem ziekte, die wordt gekenmerkt door hemolytische anemie, pijnlijke ischemische episodes van vaso-occlusie en progressief orgaan falen. Sikkelcelziekte is de meest voorkomende monogenetische aandoening, wereldwijd zijn meer dan 20 miljoen

mensen aangedaan. Ongeveer 300.000 kinderen worden jaarlijks geboren met de ziekte en de verwachting is dat dit aantal zal stijgen tot 400.000 in 2050. Oorspronkelijk is de ziekte afkomstig uit Sub Sahara Afrika, het Midden Oosten en India. Ten gevolge van de slavenhandel en migratie komt sikkelcelziekte nu wereldwijd voor. In Nederland leven naar schatting 2000 patiënten met sikkelcelziekte, waarvan ongeveer de helft kind is. Het merendeel van de patiënten is oorspronkelijk afkomstig van de Nederlandse Antillen en Suriname, en de laatste jaren in toenemende mate uit West-Afrikaanse landen, zoals Ghana en Nigeria. Comprehensive care programma's in het Westen hebben er voor gezorgd dat de levensverwachting van patiënten met sikkelcelziekte sterk is toegenomen. Desondanks is de levensverwachting nog steeds 20 tot 30 jaar korter dan gemiddeld. Oorzaken van vroegtijdig overlijden zijn orgaanfalen in combinatie met infecties of andere comorbiditeiten. Naast een verminderde levensverwachting hebben zowel kinderen als volwassenen met sikkelcelziekte een verminderde kwaliteit van leven in vergelijking tot controlegroepen. Momenteel zijn de behandelingsopties voor patiënten met sikkelcelziekte beperkt. Ondanks meerdere eerdere sikkelcelziekte cohort studies, is nog altijd veel onbekend over de ziekte. Betere voorspelling van de ernst van sikkelcelziekte zal leiden tot specifiekere behandelingen.

## **Doel van het onderzoek**

Inzicht krijgen in het natuurlijk beloop van sikkelziekte en modifierende factoren te identificeren waaronder: (epi) genetische, biologische, psychosociale, sociaal demografische, psychologische en therapeutische determinanten die bijdragen aan de morbiditeit en mortaliteit van de ziekte.

## **Onderzoeksopzet**

Retrospectieve en prospectieve observationele cohort studie. Klinische data zullen worden gecombineerd met uitkomstmaten vanuit het perspectief van de patiënt; de zogenoemde 'PROMS' (patient reported outcome measures) en 'PREMS' (patient reported experience measures). De data zal retrospectief en prospectief worden verzameld tijdens de halfjaarlijkse reguliere controle afspraken, als onderdeel van standaard zorg. Hierdoor is de belasting voor de patiënt minimaal.

## **Inschatting van belasting en risico**

Nvt.

## **Contactpersonen**

## **Publiek**

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80  
Rotterdam 3015 CN  
NL

## **Wetenschappelijk**

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Wytemaweg 80  
Rotterdam 3015 CN  
NL

## **Locaties**

### **Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd**

Netherlands

## **Deelname eisen**

### **Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)**

- Diagnose sikkelcelziekte. Alle genotypen.
- Schriftelijke toestemming (informed consent) van patiënt (en indien patiënt <16 jaar, toestemming van ouders)

### **Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)**

- Medische of sociale reden die de studieparticipatie kan belemmeren
- Intrekking van (ouderlijke) toestemming

# 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: 07-10-2019

Aantal proefpersonen: 1000

Type: Werkelijke startdatum

## Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 13-09-2019

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 05-12-2019

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Goedgekeurd WMO

Datum: 31-08-2021

Soort: Amendement

Toetsingscommissie: METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

## 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                              |
|----------------|---------------------------------|
| Ander register | NL trialregister, nummer NL7873 |
| CCMO           | NL70024.078.19                  |