



LEIDEN UNIVERSITY MEDICAL CENTER

**Informatiebrief wetenschappelijk onderzoek
voor ouders/verzorgers van minderjarige jongens met Duchenne of Becker**

Geachte heer/mevrouw,

Middels deze brief willen we u en uw zoon vragen mee te werken aan een medisch wetenschappelijk onderzoek. Voordat u antwoord op deze vraag kunt geven moet u goed geïnformeerd zijn over wat dit onderzoek inhoudt en waarom het wordt gedaan. Deze brief is bedoeld om die informatie rustig te kunnen doorlezen. Belangrijk is dat deelname aan het onderzoek vrijwillig is en dat u op elk moment kunt besluiten uw deelname in te trekken.

De ziekte van Duchenne en Becker

Bij uw zoon is de diagnose ziekte van Duchenne of Becker gesteld. Zoals u waarschijnlijk weet, betreffen dit erfelijke spierziekten, waarbij het dystrofine, een eiwit nodig voor de stevigheid van de spiervezels ontbreekt (bij Duchenne) of afwijkend is (bij Becker). Dit heeft tot gevolg dat de spiervezels beschadigen en kapot gaan. Dit uit zich in progressieve zwakte van de spieren. De afgelopen decennia zijn er diverse medische ontwikkelingen geweest in de zorg voor jongens/mannen met Duchenne of Becker. Voorbeelden hiervan zijn prednisongebruik en de start van thuisbeademing.

Doel van het onderzoek

In dit onderzoek komen vier onderwerpen aan bod:

1. Hoeveel mensen zijn er in Nederland met Duchenne of Becker spierdystrofie.
2. Hoe hebben de medische ontwikkelingen het beloop van de ziekte van Duchenne beïnvloed.
3. Meer inzicht krijgen in het beloop van Becker spierdystrofie.
4. Deelname aan een nationale en/of internationale Duchenne/Becker database ten bate van toekomstig wetenschappelijk onderzoek naar onder andere therapiemogelijkheden

Waarom meedoen?

De gegevens van dit onderzoek geven inzicht in het vóórkomen en het beloop van Duchenne en Becker spierdystrofie en het effect van medische ontwikkelingen hierop. De resultaten zorgen voor een beter begrip van de ziekten en kunnen bijdragen aan verdere ontwikkelingen in de zorg voor mensen met deze aandoeningen. Een voorbeeld is het vergelijken van een grote groep personen die mild is aangedaan met een grote groep die ernstig is aangedaan. Zijn er dan factoren te ontdekken zijn die het beloop van de ziekte kunnen voorspellen? Dat kan het soort mutatie zijn, maar ook nu nog onbekende factoren die niet opvallen als je slechts twee individuen met elkaar vergelijkt. Registratie in de database (zie verderop) zorgt ervoor dat wij u kunnen benaderen wanneer er een voor uw

zoon passend wetenschappelijk onderzoek is naar bijvoorbeeld mogelijke behandelingen, zoals het exon skippen.

Wat houdt het onderzoek voor u in?

Wij vragen alle (ouders van) mensen met Duchenne of Becker in Nederland een korte vragenlijst in te vullen en ons toestemming te verlenen het medisch dossier bij de behandelend arts in te zien. Naar aanleiding van de zo verkregen gegevens wordt telefonisch contact met u opgenomen om eventuele onduidelijkheden te bespreken.

Opslag van gegevens

De gegevens van dit onderzoek worden opgeslagen in een nationale database in het LUMC in Leiden. Daarnaast wordt u ook gevraagd toestemming te geven een deel van de gegevens anoniem op te laten nemen in een internationale (TREAT-NMD) database. Het doel van deze databases is een overzicht te krijgen van personen met Duchenne en Becker die in de toekomst mogelijk benaderd kunnen worden voor nieuwe onderzoeken, waaronder onderzoeken naar mogelijke therapieën. U kunt op ieder moment beslissen niet langer in een database te willen staan.

Terugkoppeling onderzoeksresultaten

De resultaten van de studie over het vóórkomen en het beloop van Duchenne en Becker spierdystrofie zullen via de patiëntenverenigingen (VSN en Duchenne Parent Project) verspreid worden, door bijvoorbeeld een artikel in de nieuwsbrief. Daarnaast zullen informatie en wetenschappelijke publicaties op de website www.lumc.nl/duchenne geplaatst worden. Tot slot krijgt iedere deelnemer aan het onderzoek persoonlijk verslag van de resultaten.

Wanneer u aangeeft deel te willen nemen aan de database, ontvangt u hiervan een schriftelijke bevestiging. In deze bevestiging staan de belangrijkste in de database opgenomen gegevens, waaronder de mutatie, vermeld. Wijzigingen in de gegevens kunt u via dit formulier kenbaar maken.

Eventuele nadelen van het onderzoek voor u

Het invullen van de vragenlijst kost u ongeveer 30 minuten. Behalve de tijd die het kost zijn er geen nadelen aan dit onderzoek verbonden.

Alle verzamelde gegevens zijn vertrouwelijk. We zullen een code gebruiken om aan te geven welke gegevens bij uw zoon horen zodat geen informatie die op hem te herleiden is, het ziekenhuis verlaat. Wanneer u toestemming heeft gegeven voor het opnemen van deze gegevens in de database, is het mogelijk dat u in de toekomst wordt benaderd voor nieuwe onderzoeken. U krijgt dan uitgebreide informatie over dat onderzoek en kunt iedere keer opnieuw overwegen of u wilt deelnemen.

Mocht u na het lezen van deze brief nog vragen hebben, neem dan contact op met een van de onderzoekers. Er is ook een neuroloog in het LUMC die niet bij het onderzoek betrokken is beschikbaar voor vragen. Als u besluit mee te werken, kunt u de toestemmingsverklaring én het toestemmingsformulier "opvragen medische gegevens" (zie bijlagen) ondertekenen en opsturen naar onderstaand adres. Indien uw kind jonger is dan 12 jaar hoeven alleen de ouders een formulier te ondertekenen en op te sturen. Als uw kind ouder is dan 12 moet hij zelf ook een formulier ondertekenen, waarna u de formulieren gezamenlijk kunt opsturen.

Met vriendelijke groet,
Dr. E.H. Niks, kinderneuroloog

Afdeling Neurologie
Leids Universitair Medisch Centrum
Postbus 9600
2300 RC Leiden
Telefoon: 071-5266545

E-mail: duchenne@lumc.nl

Onafhankelijk arts:
Dr. G.M.Terwindt, neuroloog
Afdeling Neurologie
Leids Universitair Medisch Centrum
Phone: 071-5262111