



LEIDEN UNIVERSITY MEDICAL CENTER

**Informatiebrief wetenschappelijk onderzoek
voor jongens met Duchenne of Becker (12-16 jaar)**

Beste,

We willen je vragen mee te werken aan een wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte van Duchenne en Becker. Voordat je kunt zeggen of je meedoet, moet je goed weten wat het onderzoek inhoudt en waarom we het doen. Belangrijk is dat je zelf bepaalt of je meedoet. Je kunt op elk moment stoppen.

De ziekte van Duchenne en Becker

Bij de ziekte van Duchenne en Becker heb je last van zwakte van spieren, die steeds erger wordt. Dit komt omdat een eiwit dat nodig is voor de stevigheid van de spieren ontbreekt (bij Duchenne) of afwijkend is (bij Becker). Dit heeft tot gevolg dat de spiervezels beschadigen en kapot gaan. Dit uit zich in toenemende zwakte van de spieren. De oorzaak van het ontbreken of afwijkend zijn van het eiwit is dat het recept voor dit eiwit, dat op je erfelijk materiaal ligt, een fout bevat. Hierdoor wordt het eiwit niet of verkeerd gemaakt. Bij jou is ook sprake van een dergelijke fout in het recept. De afgelopen jaren zijn er dingen veranderd 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 de ziekte van Duchenne of Becker.
2. Hoe hebben de veranderingen in de zorg het beloop van de ziekte van Duchenne beïnvloed.
3. Meer inzicht krijgen in het beloop van de ziekte van Becker.
4. Deelname aan een nationale en/of internationale Duchenne/Becker database.

Waarom meedoen?

De gegevens van dit onderzoek geven informatie over hoe vaak Duchenne en Becker vóórkomen, hoe deze ziekten verlopen en het effect van veranderingen in de zorg hierop. De resultaten zorgen voor meer begrip van de ziekten en kunnen helpen bij verdere ontwikkelingen in de zorg voor mensen met deze aandoeningen. Een voorbeeld is het vergelijken van een grote groep mensen die weinig klachten hebben met een grote groep die veel klachten hebben. Zijn er dan factoren te ontdekken die het beloop van de ziekte kunnen voorspellen? Dat kan het soort fout in het recept zijn, maar ook nu nog onbekende factoren die niet opvallen als je slechts twee mensen met elkaar vergelijkt. Registratie in de database (zie verderop) zorgt ervoor dat wij je kunnen benaderen wanneer

er een voor jouw passend wetenschappelijk onderzoek is naar bijvoorbeeld mogelijke behandelingen, zoals het exon skippen.

Wat moet je doen bij het onderzoek?

Als je mee wilt doen aan het onderzoek, vragen we je, eventueel met je ouders, een korte vragenlijst in te vullen. Daarnaast willen we graag je toestemming om de gegevens van je eigen dokter te mogen bekijken. Tot slot zullen we bellen met jou of je ouders 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 je 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 database 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 behandelingen. Je mag 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 de ziekte van Duchenne en Becker zullen via de patiëntenverenigingen (VSN en Duchenne Parent Project) verspreid worden, door bijvoorbeeld een artikel in de nieuwsbrief. Daarnaast zullen informatie en wetenschappelijke artikelen op de website www.lumc.nl/duchenne geplaatst worden. Tot slot krijgt iedere deelnemer aan het onderzoek persoonlijk verslag van de resultaten.

Wanneer je aangeeft deel te willen nemen aan de database, ontvang je hiervan een schriftelijke bevestiging. In deze bevestiging staan de belangrijkste in de database opgenomen gegevens, waaronder de precieze fout in je erfelijk materiaal, vermeld. Wijzigingen in de gegevens kun je via dit formulier doorgeven.

Nadelen van het onderzoek

Het invullen van de vragenlijst kost ongeveer 30 minuten. Behalve de tijd die het kost, zitten er geen nadelen aan het onderzoek. Wij zorgen ervoor dat mensen die het niet aangaat niets te weten komen over jou of je ziekte. Als je toestemming hebt gegeven dat we je gegevens mogen opslaan, kan het zijn dat we je later nog eens vragen mee te doen aan een onderzoek. Je krijgt dan opnieuw een brief met informatie en mag dan altijd “nee” zeggen als je niet mee wilt doen.

We hopen dat deze brief voldoende is om te beslissen of je wilt meedoen. Indien je nog vragen hebt, kun je contact opnemen met een van de onderzoekers. Er is ook een onafhankelijke arts in Leiden die je kunt benaderen voor vragen. Als je besluit mee te doen, kun je de toestemmingsverklaring én het toestemmingsformulier “opvragen medische gegevens” ondertekenen en opsturen naar onderstaand adres. Indien je jonger bent dan 12 jaar moeten je ouders het formulier ondertekenen en opsturen. Als je ouder ben dan 12 moeten zowel jij als je ouders een formulier ondertekenen en vervolgens 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