

DE POMPE SURVEY

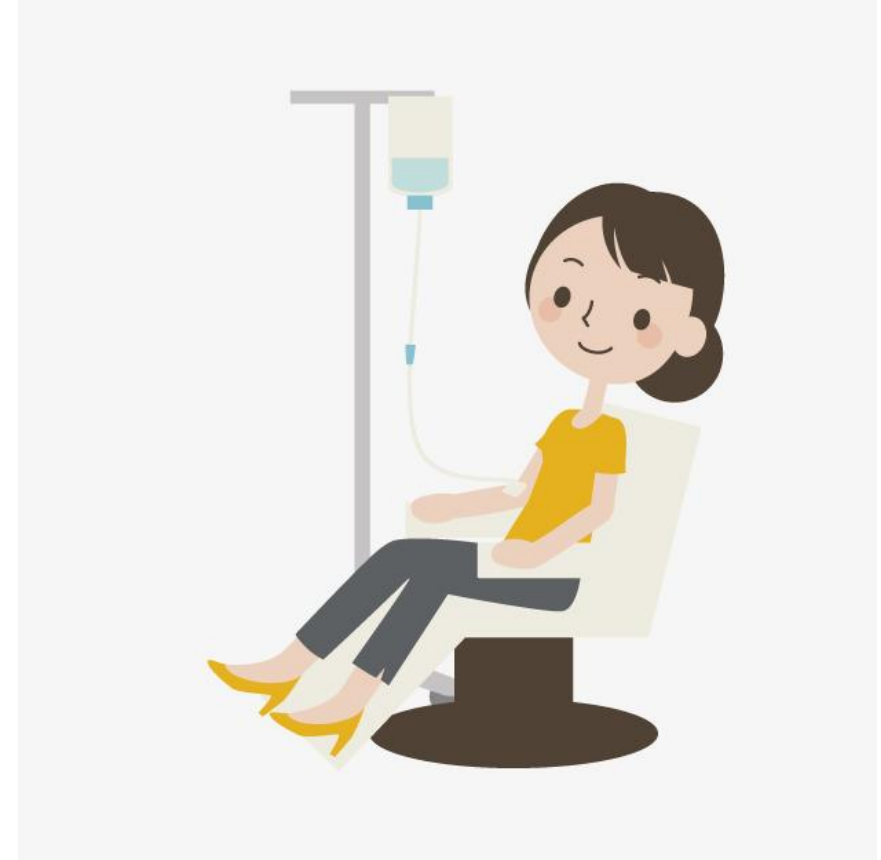
Door patiënt ingevulde vragenlijsten

Maudy Theunissen, MD, PhD student
Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten
Erasmus MC

1-10-2022



VRAGENLIJSTENONDERZOEK



DE POMPE SURVEY



Erasmus MC



Centrum voor Lysosomale
en Metabole Ziekten

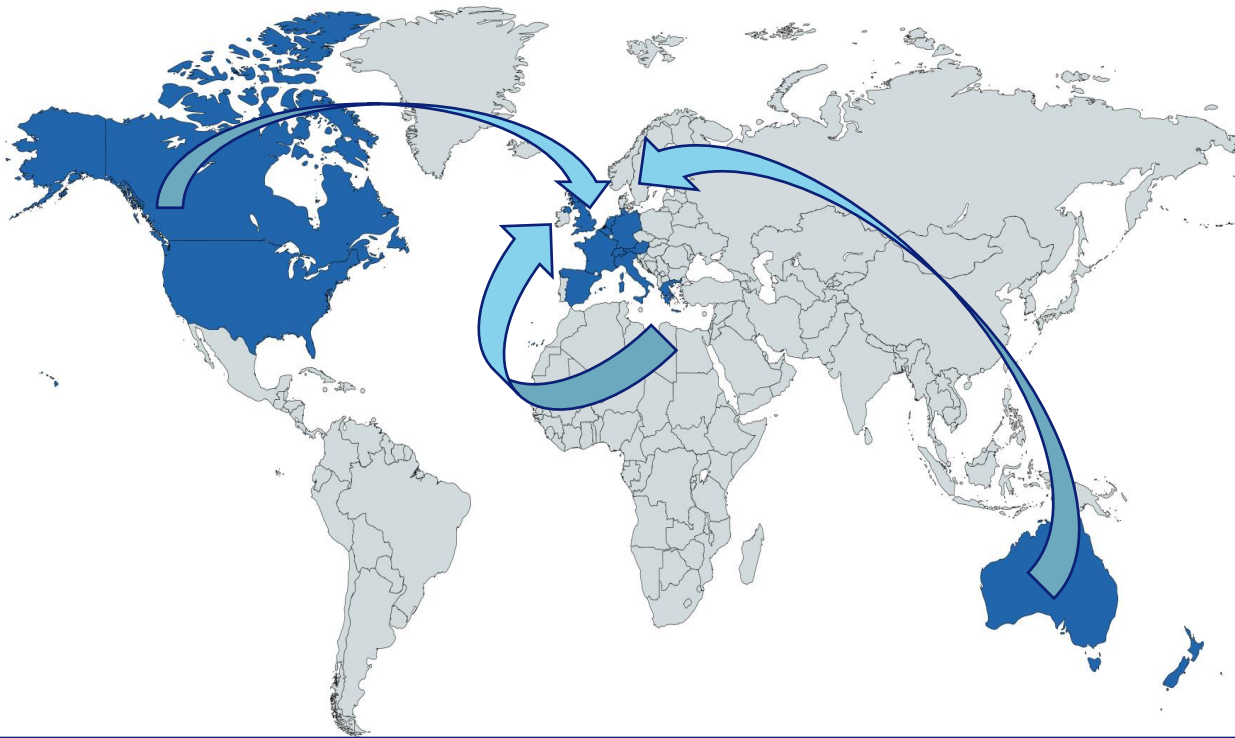
HOE IS HET BEGONNEN?

- In 2002 waren er ontwikkelingen voor therapie voor de ziekte van Pompe
 - De eerste onderzoeken in mensen werden gedaan
 - Er was nog weinig bekend over de kinderen en volwassenen met de 'niet-klassieke' vorm van de ziekte van Pompe
- Een efficiënt middel om informatie te verzamelen was noodzakelijk
 - Merendeel van de patiënten startte uiteindelijk met de therapie: wat was het effect?
- Met de hulp van patiënten, experts en beschikbare literatuur is de initiële survey ontwikkeld
 - Volwassen patiënten (18+) met 'niet-klassieke' vorm van de ziekte van Pompe

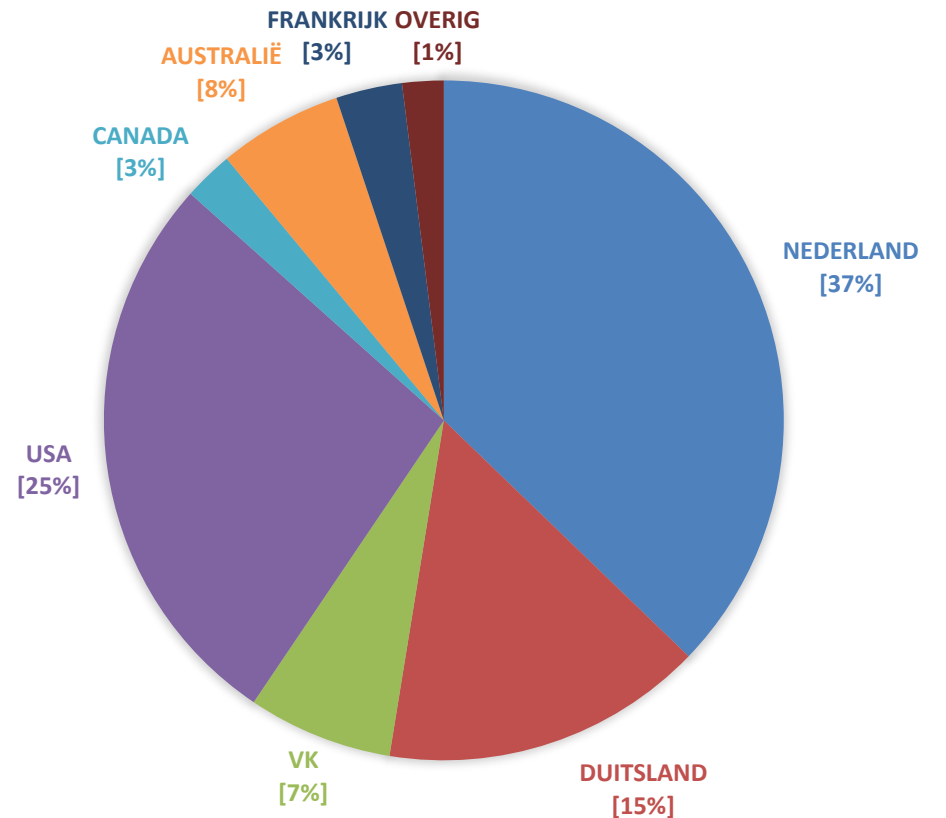


POMPE SURVEY

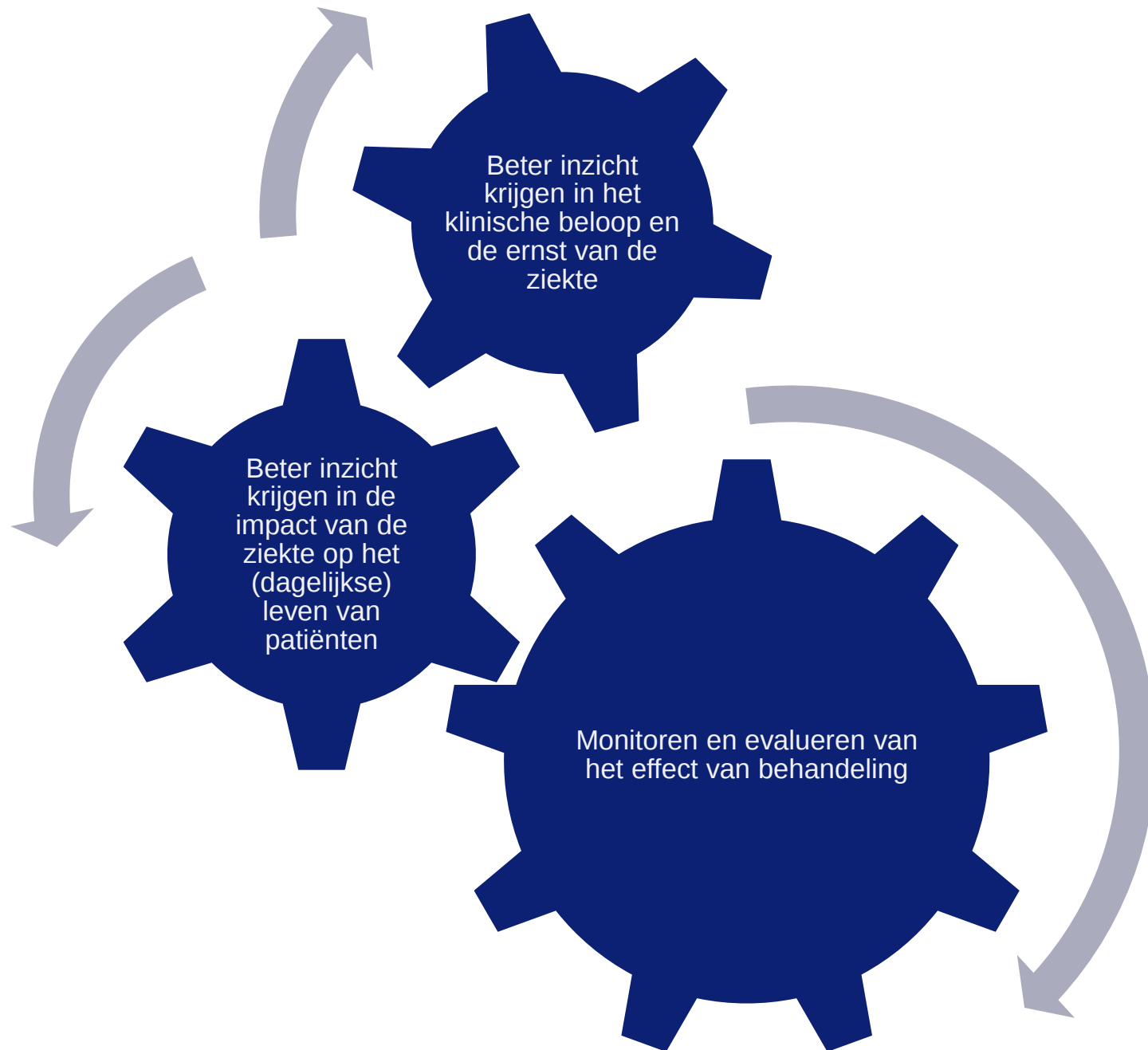
Totaal >500 (!!)

 unieke patiënten, >20.000 vragenlijsten

Deelnemende landen “IPA/ Erasmus MC International Pompe survey”

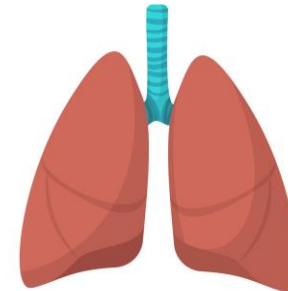


DOELEN



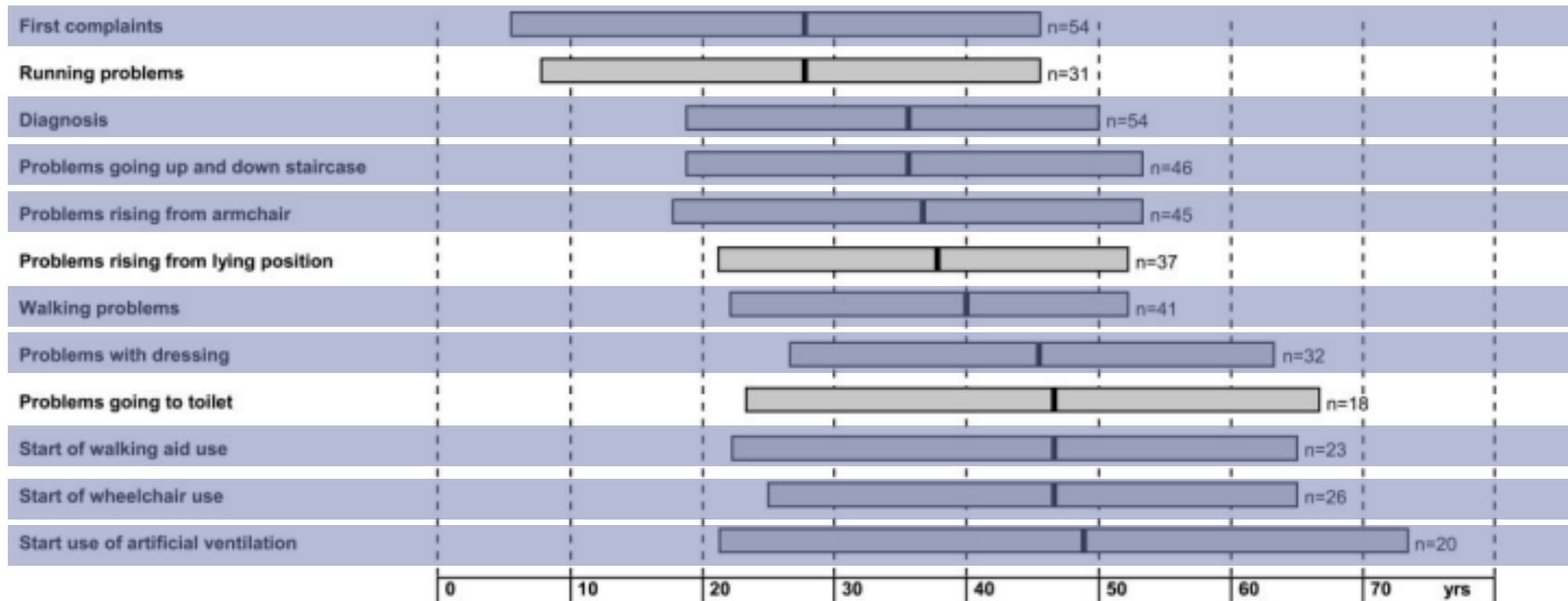
EERSTE VRAGENLIJSTEN: HOE UIT DE ZIEKTE ZICH?

- Eerste vragenlijstenonderzoek: patiënten zonder behandeling
- Uitkomsten onderzoek:
 - Eerste klachten:
 - Mobiliteit
 - Zwakte spieren heupen en schouders
 - 58% eerste klachten op kinderleeftijd
- Mate van progressie en ernst van ziekte varieert erg tussen patiënten



Hagemans et al., Brain 2005

EERSTE VRAGENLIJSTEN: HOE UIT DE ZIEKTE ZICH?



Hagemans et al., Brain 2005

EERSTE VRAGENLIJSTEN: HOE UIT DE ZIEKTE ZICH?

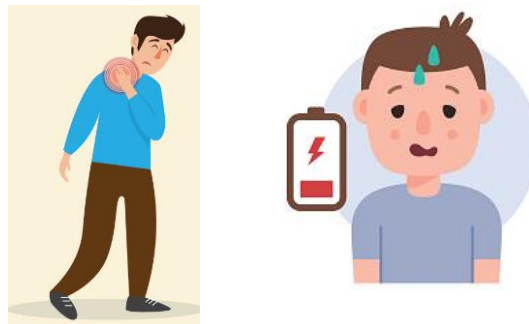
- Aandacht voor kracht, mobiliteit en betrokkenheid van longen



- Invloed op dagelijkse leven



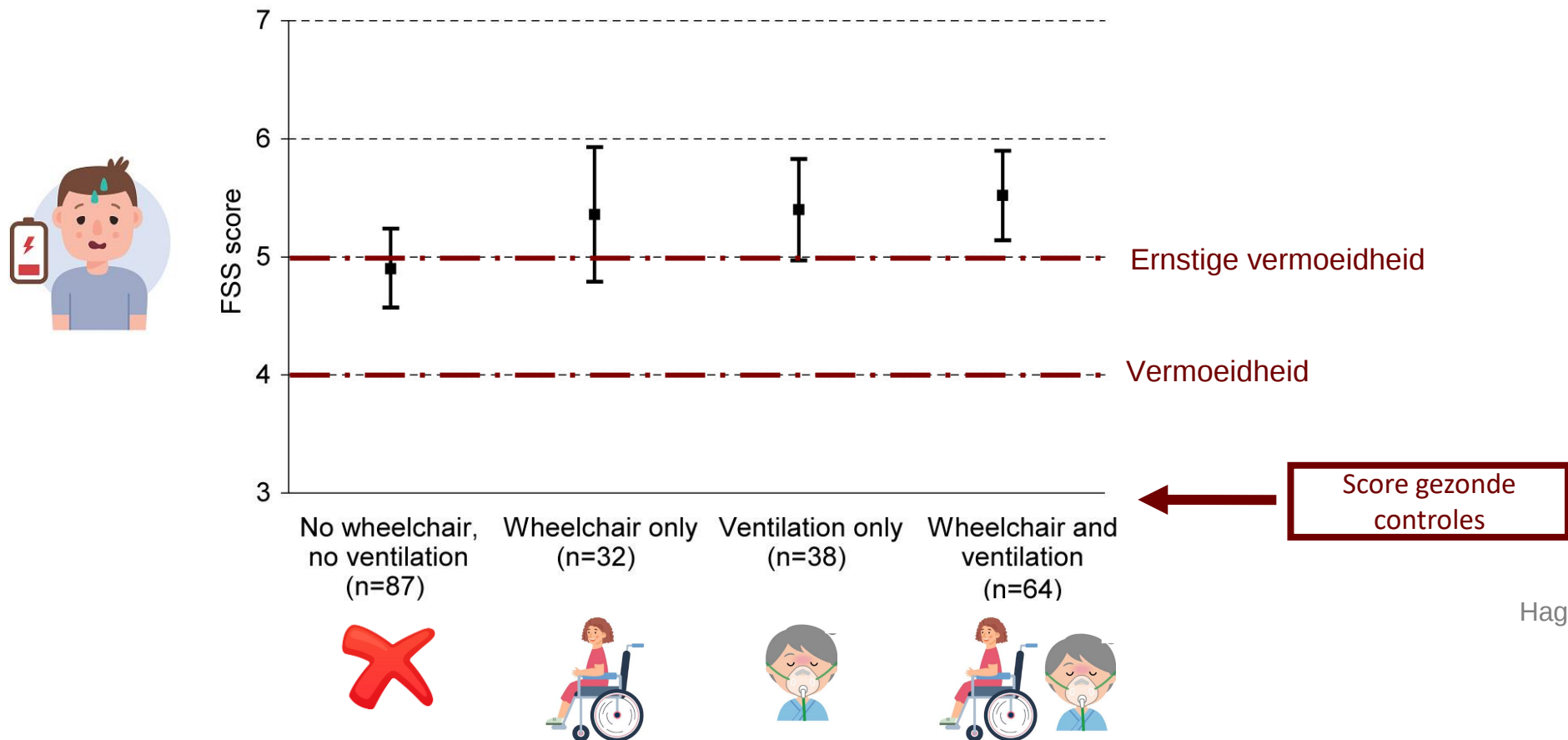
- Pijn en vermoeidheid



Hagemans et al., Brain 2005

VERMOEIDHEIDSSCHAAL (FSS)

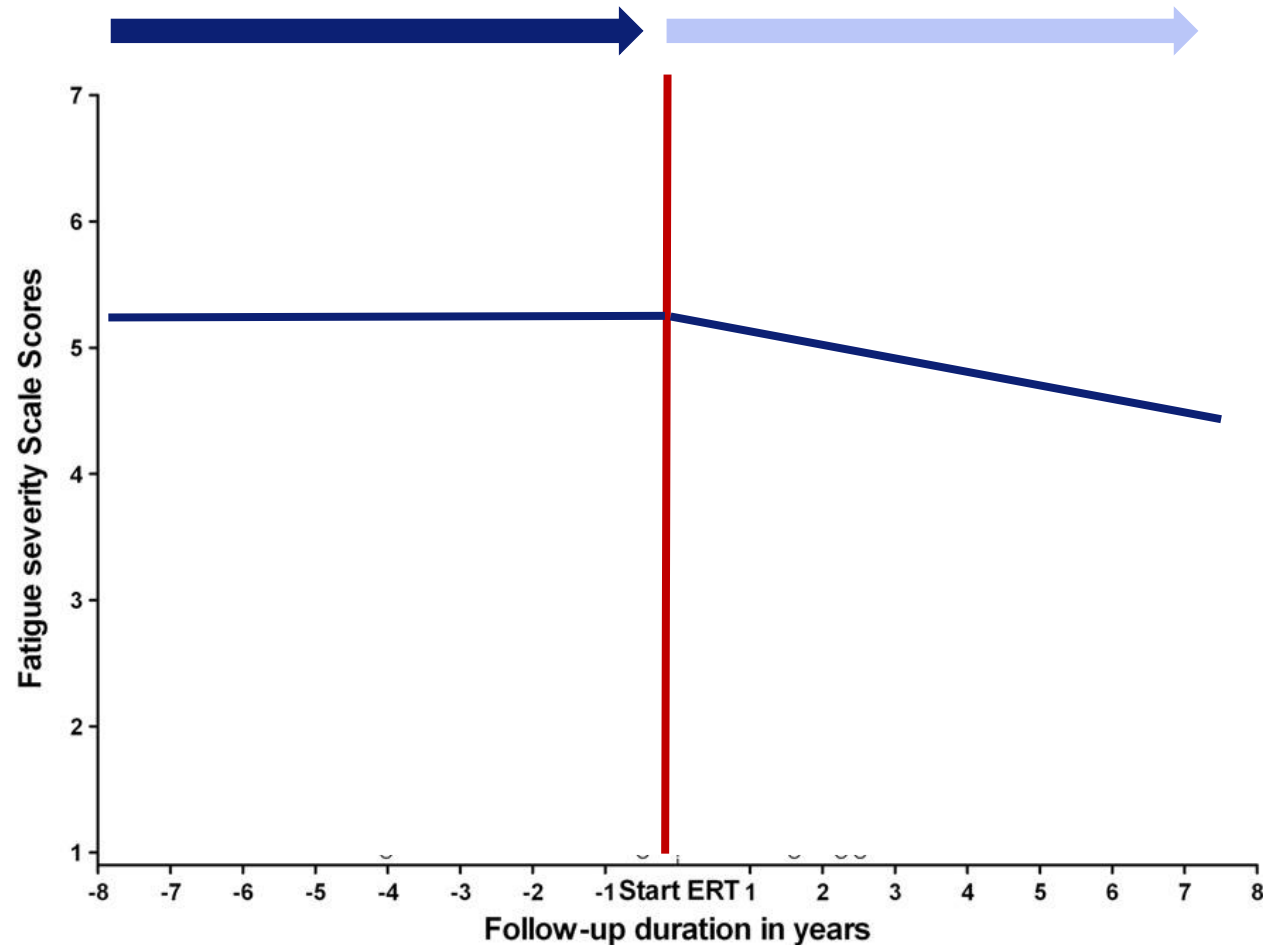
- 90% van de patiënten met de ziekte van Pompe geven aan last te hebben van vermoeidheid (n=225)
- ≈ 65% van de patiënten geeft aan dat vermoeidheid een van de belangrijkste symptomen is



Hagemans et al., J Neurol 2007

VERMOEIDHEIDSSCHAAL (FSS)

n = 186



Güngör et al., Mol Genet Metab 2013

RASCH-BUILT POMPE ACTIVITY SCALE (R-PACT)

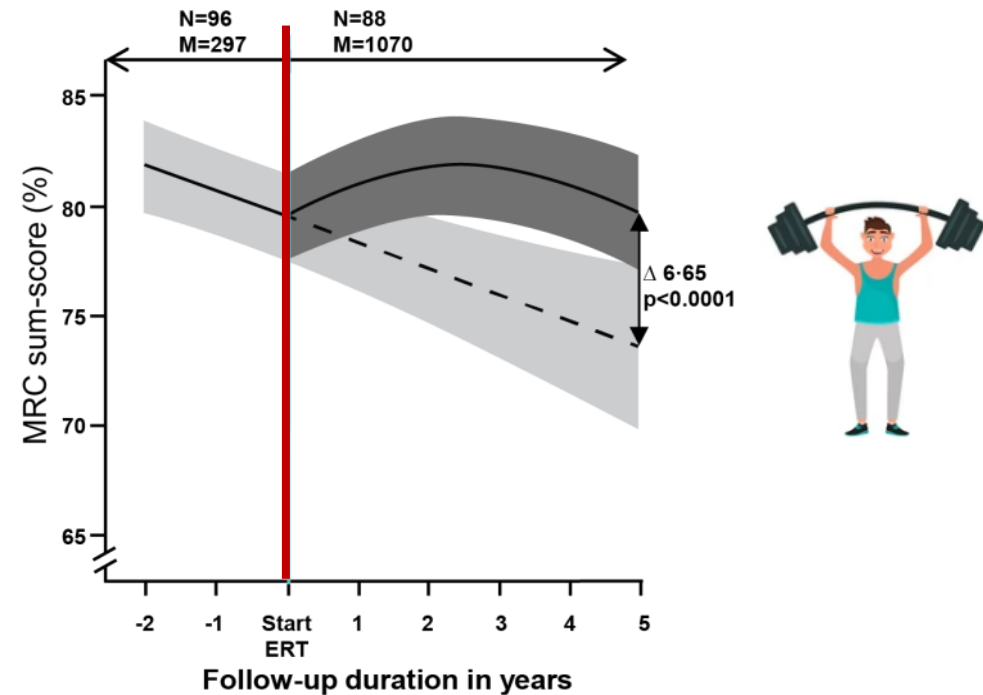
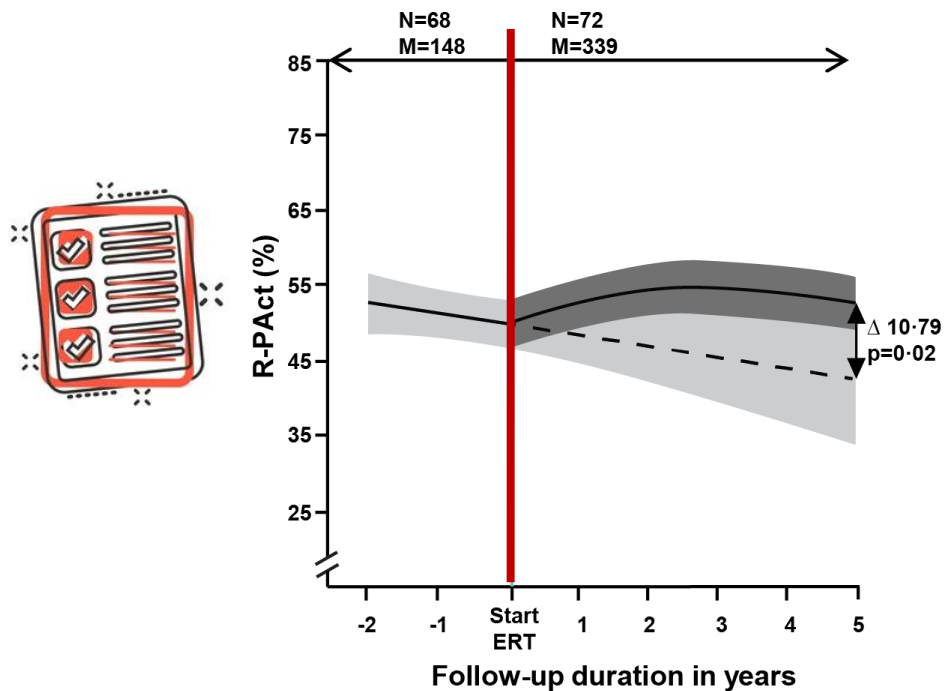
- Activiteiten in het dagelijkse leven
- Specifiek voor patiënten met de ziekte van Pompe



Kunt u:		Nee	Ja, maar met moeite	Ja, zonder moeite
1.	Uw haren kammen?	☐	☐	☐
2.	Eten (slikken, kauwen)?	☐	☐	☐
3.	Een broek aantrekken (zonder sluiting)?	☐	☐	☐
4.	Een maaltijd klaarmaken?	☐	☐	☐
5.	Zichzelf douchen?	☐	☐	☐
6.	Een voorwerp pakken boven uw hoofd (bijvoorbeeld uit een kastje)?	☐	☐	☐
7.	Drempels of opstapjes nemen?	☐	☐	☐
8.	Zich omdraaien in bed?	☐	☐	☐
9.	Op een oneffen ondergrond (bijvoorbeeld kasseien) lopen?	☐	☐	☐
10.	Opstaan uit zittende houding?	☐	☐	☐
11.	Meer dan 1km lopen?	☐	☐	☐
12.	Een hele trap (circa 14 treden) op- en aflopen?	☐	☐	☐
13.	Vooroverbuigen om iets van de grond op te pakken en daarna weer overeind te komen?	☐	☐	☐
14.	In een hoog tempo lopen?	☐	☐	☐
15.	Tuinieren of klussen buitenshuis doen?	☐	☐	☐
16.	Een sport beoefenen?	☐	☐	☐
17.	Hurken en daarna weer opstaan?	☐	☐	☐
18.	Rennen (bijvoorbeeld om de trein te halen)?	☐	☐	☐

RASCH-BUILT POMPE ACTIVITY SCALE (R-PACT)

- R-PAct weerspiegelt de verandering in spierkracht en -functie



Kuperus et al., Neurology 2017

ERT VS. ROLSTOEL EN BEADEMING

- Verbetering in spierkracht en longfunctie na starten met ERT → minder behoefte aan een rolstoel en/of ademhalingsondersteuning?
- n = 458

Risico ↓

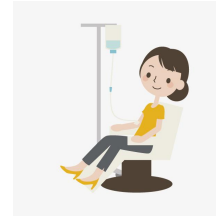


Risico ????

van der Meijden et al., OJRD 2018

NIEUWE ONTWERP

- Nieuwe Pompe survey op basis van feedback
 - Belangrijk: wat speelt er bij patiënten?



En...

- Nieuwe beveiligde digitale omgeving: makkelijker in gebruik, pauzeren waar nodig
- Nieuwe patiënten informatie folder



- Meer informatie op de (nieuwe) website van het CLMZ: www.clmz.nl/pompe-center/research/pompe-survey

WWW.CLMZ.NL



Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten

Over onsTeamNieuwsEvenementenWerken bijSamenwerken PatiëntenorganisatiesContact

Onze expertises

Metabole ziektenLysosomale stapelingsziektenCentrum voor UCD en OACentrum voor PorfyriePompe Center



[Home >](#)

Hoogwaardige expertise in de ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe is een ernstige spierziekte waarbij de skeletspieren, de ademhalingspijpen en de hartspeer achteruitgaan. Het is een complexe aandoening waarvoor specifieke kennis nodig is. In het Pompe Centrum aan het Erasmus MC in Rotterdam staan patiënten met de ziekte van Pompe centraal en is het enige centrum in Nederland waar men die specifieke kennis in huis heeft. Het centrum werkt al 40 jaar aan onderzoek naar de ziekte van Pompe, heeft de enige beschikbare behandeling ontwikkeld en behandelt al 20 jaar patiënten met deze behandeling. Ondertussen wordt er in het centrum ook gewerkt aan verbeterde behandelingen om de patiënten een nog

[Nieuws >](#)

3 mei 2022
Bezoek prinses Beatrix aan Erasmus MC



16 november 2021
Veelbelovende gentherapie voor de ziekte van Pompe

WWW.CLMZ.NL



Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten

Over onsTeamNieuwsEvenementenWerken bijSamenwerken PatiëntenorganisatiesContact

Onze expertises

Metabole ziektenLysosomale stapelingsziektenCentrum voor UCD en OACentrum voor PorfyriePompe Center

Patiënt

- > Wat is de ziekte van Pompe?
- > Specialisten
- > Spreekuren
- > Lotgenoten
- > Pompe Nieuwsbrief

Zorgverlener

- > Verwijzingen
- > Aanvraag diagnostiek
- > Zorgpaden

Research

- > Onderzoek
- > Publicaties
- > De Pompe Survey
- > Pompe variant database



[Home >](#)

Hoogwaardige expertise in de ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe is een ernstige spierziekte waarbij de skeletspieren, de ademhalingspijnen en de hartspier achteruitgaan. Het is een complexe aandoening waarvoor specifieke kennis nodig is. In het Pompe Centrum aan het Erasmus MC in Rotterdam staan patiënten met de ziekte van Pompe centraal en is het enige centrum in Nederland waar men die specifieke kennis in huis heeft. Het centrum werkt al 40 jaar aan onderzoek naar de ziekte van Pompe, heeft de enige beschikbare behandeling ontwikkeld en behandelt al 20 jaar patiënten met deze behandeling. Ondertussen wordt er in het centrum ook gewerkt aan verbeterde behandelingen om de patiënten een nog

Nieuws >



3 mei 2022
Bezoek prinses Beatrix aan Erasmus MC



16 november 2021
Veelbelovende gentherapie voor de ziekte van Pompe

[Home](#) > [Pompe Center](#) > [Research](#) >

Pompe Survey

De Pompe Survey verzamelt informatie over de effecten van de ziekte van Pompe op het leven van patiënten en hoe de behandeling daar verandering in brengt. De patiënten leveren deze informatie aan doormiddel van het invullen van een jaarlijkse vragenlijst. De Pompe Survey bestaat sinds 2002 en is een samenwerking tussen the International Pompe Association (IPA) en het Erasmus MC.



Waarom een Pompe Survey?

De informatie die in de Pompe Survey wordt verzameld geeft ons een beter inzicht in wat er in de loop van de tijd met patiënten gebeurt. Hoe verloopt de ziekte en hoe wordt dit verloop beïnvloed door behandeling? Elk jaar rapporteren patiënten de klachten en problemen die ze ervaren, hun kwaliteit van leven en de behandeling die ze krijgen.

Deze informatie is essentieel om de effecten van behandeling op het leven van patiënten te meten. Dit blijft relevant aangezien er nieuwe behandelingen op de markt komen en zijn gekomen. Daarnaast helpt de informatie om artsen te informeren over de (veranderende) behoeften van patiënten.

Ons doel voor de toekomst is om deze zelf-gerapporteerde uitkomsten van patiënten te combineren met klinische metingen. Samen leveren deze gegevens de beste informatie om behandelstrategieën te bepalen.

Nieuws >



16 november 2021

**Veelbelovende gentherapie
voor de ziekte van Pompe**

NIEUWE ONTWERP

- Nieuwe Pompe survey op basis van feedback
 - Belangrijk: wat speelt er bij patiënten?



En...

- Nieuwe beveiligde digitale omgeving: makkelijker in gebruik, pauzeren waar nodig
- Nieuwe patiënten informatie folder
- Meer informatie op de (nieuwe) website van het CLMZ: www.clmz.nl/pompe-center/research/pompe-survey
 - (Bijna) nieuwe website: www.pompesurvey.com
- Nieuw e-mail adres: pompe.survey@erasmusmc.nl



COVID-19 VRAGENLIJST

- Samenwerking
 - Internationale Pompe Associatie (IPA)
 - Pompe team van het Erasmus MC
 - De nationale Pompe Organisaties: Spierziekten Nederland
- Eenmalige vragenlijst, ongeveer 20 minuten
- Onderzoekt effecten van COVID-19 en de pandemie
- De vragenlijst bevat vragen over de volgende onderwerpen:
 - voorzorgsmaatregelen
 - infectie(s) met COVID-19
 - veranderingen in de manier van leven, medische behandeling en psychische gezondheid als gevolg van de pandemie



COVID-19 vragenlijst

Bevestigde 'niet-klassieke' vorm van de ziekte van Pompe

16 jaar en ouder

Meedoen tot 17 oktober 2022!

pompe.survey@erasmusmc.nl

The poster features a cartoon pencil character with a face, arms, and legs, wearing a purple cap and red shoes, standing next to three stylized virus particles in blue, red, and green. The background is a solid purple color.

VEEL DANK!

Contact: pompe.survey@erasmusmc.nl

