



Samenvatting en update FSHD-registratie

Auteur: Joost Kools

Registratie is belangrijk voor onderzoek en inzicht in het ziektebeloop. In Nederland zijn veel patiënten geregistreerd, ongeveer 25% van de patiëntengroep. De ambitie is dat zeker 50% van de patiënten in Nederland zich registreert. Zo zijn er ook in de toekomst voldoende deelnemers aan onderzoeken. Bovendien kun je dan benaderd worden met specifieke informatie.

Ben je al geregistreerd?

Op 9 december 2024 hebben alle geregistreerde patiënten een e-mail gehad met onder meer een link naar de FSHD-registratie nieuwsbrief van december 2024. Heb je dit e-mailbericht niet gekregen? Dan ben je niet geregistreerd. Meer informatie over registratie vind je hier: <https://www.fshdregistratie.nl/>. Weet je het niet zeker dan kun je contact opnemen via deze link: <https://www.fshdregistratie.nl/contact/>.

Samenvatting/update

De Nederlandse FSHD-registratie is in 2014 opgezet met het idee om mensen met FSHD beter vindbaar te maken voor wetenschappelijk (medicijn-)onderzoek en om meer inzicht te krijgen in het ziektebeloop. Voor dat laatste hebben alle mensen die zich geregistreerd hebben vragenlijsten ontvangen; bij inschrijving en vervolgens elke zes maanden. Het uitzenden van de vragenlijsten hebben we in de zomer van 2022 stopgezet (behalve de vragenlijsten bij inschrijving). We wilden namelijk goed kijken naar de resultaten en het nut van de vragenlijsten. In deze samenvatting lees je meer over deze resultaten en de aankomende updates van de registratie.

Vragenlijsten

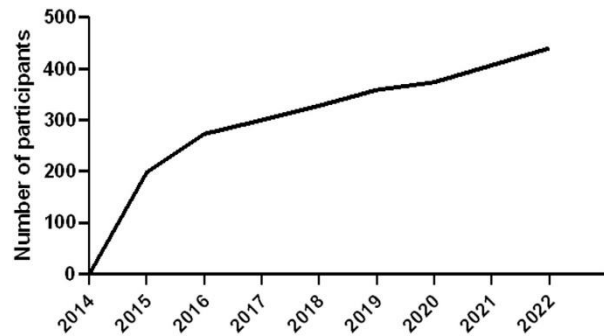
Het pakket met vragenlijsten werd in 2014 bewust gekozen en bestond uit een aantal onderdelen:

1. Vragen over de klachten van FSHD. Ook werd er gevraagd naar gehoor- en zichtproblemen. Deze vragenlijst is tijdens een overleg met veel internationale experts vastgelegd. Het doel was dat elke FSHD-registratie deze gegevens verzamelt. Omdat iedere registratie hetzelfde lijstje met klachten heeft bijgehouden, kunnen uitkomsten op internationaal niveau worden gecombineerd. Op deze manier kunnen we kijken naar een hele grote groep mensen met FSHD.
2. Naast het 'internationale' pakket, hebben we nog een aantal aanvullende vragenlijsten meegestuurd. De CIS20R (Checklist Individual Strength) vraagt naar vermoeidheidsklachten. De INQOL (the Individualised Neuromuscular Quality of Life Questionnaire) vraagt naar een verscheidenheid aan klachten, zoals spierzwakte, pijn en kwaliteit van leven. De BDI (Beck Depression Inventory) vraagt naar de aanwezigheid van symptomen die voorkomen bij mensen met een depressie. Als laatste werd meer gedetailleerde informatie over pijnklachten verzameld via de MPQ (McGill Pain Questionnaire).

In totaal ging het om een flink pakket aan vragen waarbij deelnemers 30-60 minuten bezig waren met het invullen. Van deelnemers hoorden we regelmatig dat sommige vragenlijsten moeilijk te begrijpen of in te vullen waren. Mede dankzij deze feedback, wilden we goed kijken of het wel nuttig was om elke zes maanden zoveel vragen te beantwoorden. Hieronder laten we een samenvatting van de meeste belangrijke resultaten zien.

Aantal geregistreerde deelnemers

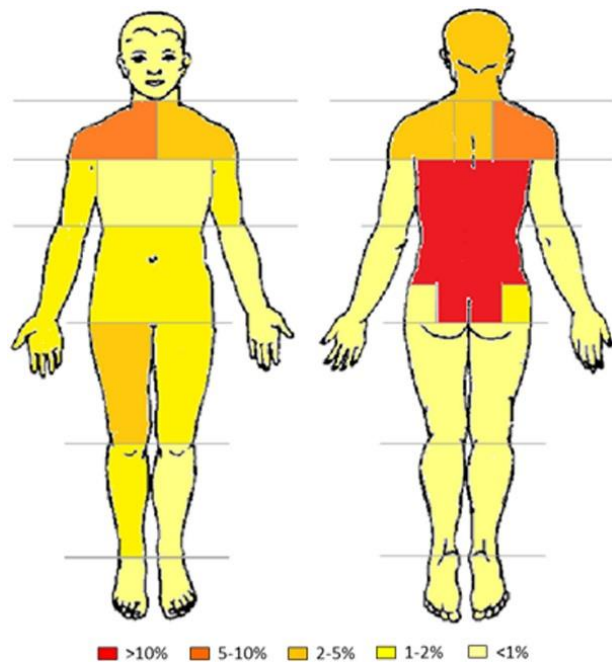
In totaal hebben zich op dit moment 471 mensen met FSHD geregistreerd. In de grafiek hiernaast zie je hoe het aantal registraties is verlopen over de jaren. De eerste twee jaren was er een flinke toename in registraties. Sindsdien registreren zich gemiddeld 25 mensen per jaar. Voor de berekeningen van de vragenlijsten hebben we een afkapdatum genomen. In totaal hebben we van 373 geregistreerde de vragenlijsten kunnen analyseren.



Pijn

Pijn is een veel besproken symptoom bij FSHD en komt regelmatig voor. Uit de antwoorden bleek dat ongeveer 70% van de mensen met FSHD pijn ervaart. Ongeveer 40% van de mensen gebruikt daarom pijnstillers, waarvan paracetamol het vaakst werd gebruikt.

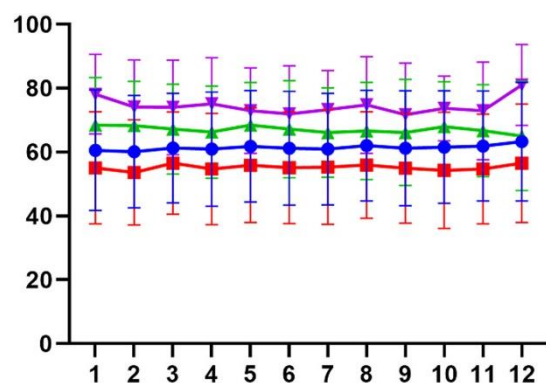
Hiernaast hebben we met kleur aangegeven waar mensen met FSHD het meeste pijn ervaren. Hier kun je zien dat meer dan 10% de meeste pijn hadden in de (onder)rug. Daarnaast werd vaak de schouder en nek regio genoemd. De bovenbeenspieren werden af en toe genoemd. Heftige pijn in de hamstring, kuiten en armspieren kwam minder vaak voor.



Verandering over zes jaar tijd

We hebben gekeken of de scores op de vragenlijsten veranderden over het beloop van zes jaar. Hiervan kunnen we zeggen dat er geen of zeer minimale veranderingen te zien waren. Dit betekent niet dat er geen achteruitgang van de ziekte plaatsvindt, maar dat de vragenlijst niet specifiek genoeg is om deze verandering te meten. Hiernaast is een voorbeeld gegeven van het onderdeel van de INQOL vragenlijst dat de klachten van spierzwakte in kaart bracht. Deze score loopt van 0 tot 100, hoe hoger de score, hoe meer klachten er zijn. De cijfers op de horizontale as, laten het meetmoment zien. Oftewel, de eerste keer dat iemand de vragenlijst kreeg is meetmoment één, een half jaar later is meetmoment twee etc.

INQOL Weakness



In de grafiek zijn vier verschillende lijnen te zien. De blauwe lijn is het gemiddelde van alle geregistreerde mensen. Daarna hebben we nog een onderverdeling gemaakt om te kijken of het nog uit maakt hoe ernstig de ziekte is. De rode lijn geeft het gemiddelde weer van alle mensen met FSHD die geen (loop)hulpmiddelen gebruiken.

De groene lijn het gemiddelde van alle mensen met FSHD die een loophulpmiddel gebruiken. De paarse lijn het gemiddelde van alle mensen met FSHD die een rolstoel gebruiken.

Wat je kunt zien is dat de lijnen zo goed als vlak zijn, met af en toe een knikje. Dit betekent dat de ervaring van spierzwakte klachten over een tijd van zes jaar gemiddeld genomen gelijk blijft. Wat ook te zien is, is dat de lijnen wel op verschillende hoogtes liggen. Oftewel, mensen met FSHD zonder een (loop)hulpmiddel (rode lijn) ervaren minder klachten van spierzwakte dan mensen met FSHD die een rolstoel gebruiken (paars). Dit klinkt misschien logisch, maar het is goed om dit uit te zoeken en in beeld te brengen. In de grafiek van de vragenlijst over depressie symptomen zien we namelijk dat de lijnen allemaal overlappen. Oftewel, de ernst van de FSHD-symptomen hebben geen effect op depressiesymptomen.

Aantal studies geholpen

Naast het doel om meer informatie te krijgen over klachten en ziektebeloop, had de registratie ook het doel om nieuwe wetenschappelijk onderzoeken te ondersteunen, door mensen met FSHD makkelijker vindbaar te maken. Tot nu toe heeft de registratie geholpen met veertien onderzoeken, meestal door te helpen met het vinden van deelnemers. De onderwerpen van deze onderzoeken waren uiteenlopend. Bijvoorbeeld een onderzoek naar de sociaal-economische gevolgen van FSHD, de klachten voorkomen van COVID-19, en twee medicijnonderzoeken.

Conclusie

Het opzetten van de FSHD-registratie is succesvol verlopen en we schatten dat ongeveer 25% van de hele Nederlandse FSHD-populatie zich heeft geregistreerd. De geregistreerde deelnemers hebben een belangrijke bijdrage geleverd aan het verzamelen van gegevens over ziektebeloop met behulp van de vragenlijsten. Daarnaast kunnen we dankzij de registratie snel deelnemers uitnodigen voor onderzoek of hen informeren. Denk aan de vroegtijdige Covid-vaccinatie in 2021.

Hoe nu verder?

Op basis van de resultaten die we hebben gevonden, hebben we besloten om een aantal aanpassingen door te voeren in de FSHD-registratie. Daar zijn we de afgelopen maanden zijn we druk mee bezig geweest. Dit is de reden waarom je de laatste tijd geen vragenlijsten hebt ontvangen.

Het grote vragenlijstenpakket zal voortaan minder vaak verstuurd worden. Aangezien de scores gemiddeld genomen stabiel blijven over langere tijd, is het niet zinvol om de vragenlijsten elk half jaar in te vullen. We verwachten nu dat we deze vragenlijsten elke twee jaar zullen rondsturen.

Sinds de start van de registratie zijn er ook nieuwe vragenlijsten ontwikkeld die specifiek naar veelvoorkomende FSHD-klachten vragen. Eén van deze vragenlijsten is door Karlien Mul in het Radboudumc gemaakt en getest. De verwachting is dat deze vragenlijst beter veranderingen in FSHD klachten kan meten. Om dit te kunnen aantonen, gaan we deze vragenlijst elk half jaar rondsturen via de registratie. Dit is een relatief korte vragenlijst die hopelijk veel minder moeite kost om in te vullen. Uiteraard ontvangen wij graag feedback hierover.

Er zijn enkele internationale initiatieven om datasets van registraties uit verschillende landen te combineren, uiteraard in een anonieme vorm. Hierdoor zijn er nieuwe analyses mogelijk en kunnen we mogelijk het ziektebeloop beter in beeld krijgen. Wij willen graag hieraan meewerken. Daarbij vinden wij het belangrijk dat het de geregistreerde deelnemers geen extra moeite kost. Deze wijzigingen zullen dus met name achter de schermen plaatsvinden.

Belangrijk: uiteraard zullen wij nooit gegevens delen zonder toestemming. Hiervoor wordt een nieuw toestemmingsformulier (informed consent) gemaakt en verstuurd.