



Trialbureau 030-lab

Sabine Michel



UMC Utrecht
Wilhelmina Kinderziekenhuis

Kinderen > zeldzame ziekten

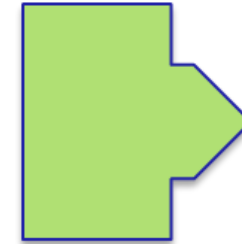
1. Definitie WHO: < 1 : 2000
2. Meer dan 7000 verschillende aandoeningen
3. Ca 80% genetisch bepaald
4. Ca 95% geen behandeling beschikbaar
5. Ca 30% overlijdt voor 5e levensjaar
6. Wereldwijd ca 300 miljoen mensen

Kinderen > zeldzame ziekten

1. Definitie WHO: < 1 : 2000
2. Meer dan 7000 verschillende aandoeningen
3. Ca 80% genetisch bepaald
4. Ca 95% geen behandeling beschikbaar
5. Ca 30% overlijdt voor 5e levensjaar
6. Wereldwijd ca 300 miljoen mensen

Kinderen > zeldzame ziekten

1. Definitie WHO: < 1 : 2000
2. Meer dan 7000 verschillende aandoeningen
3. Ca 80% genetisch bepaald
4. Ca 95% geen behandeling beschikbaar
5. Ca 30% overlijdt voor 5e levensjaar
6. Wereldwijd ca 300 miljoen mensen



Ingewikkeld



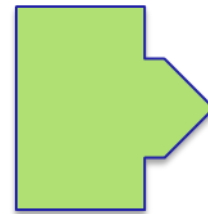
Kostbaar



Medical Need

Studies bij Kinderen met zeldzame ziekten

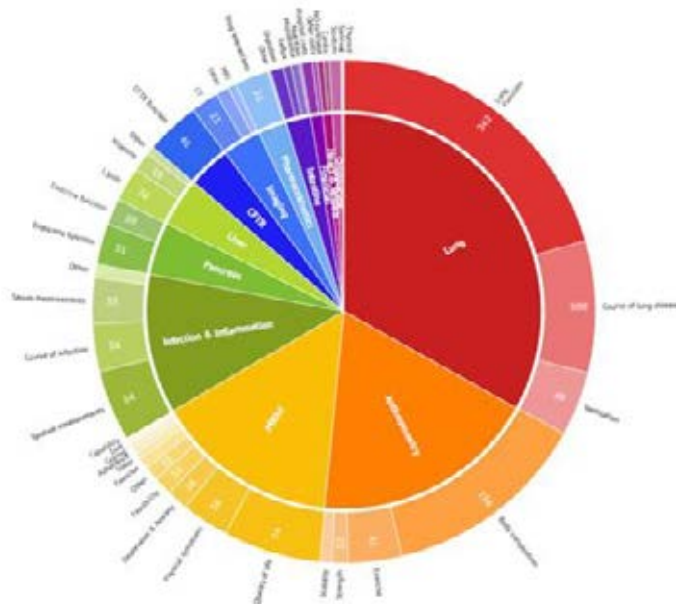
1. Kleine patiënt-aantallen ($n < 20$)
2. Alternatieve study-designs (basket, platform, cross-overs)
3. Herhaalde metingen
4. In silico trials met gebruikmaking van celmodellen



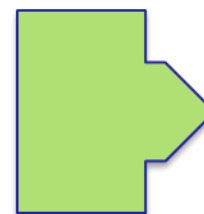
Methodologie
Statistiek
Lab-faciliteiten

Studies bij Kinderen met zeldzame ziekten

Studies vaak onvergelijkbaar door verschillen in eindpunten



Cystic Fibrosis
159 studies >
364 verschillende eindpunten



**Netwerken
Databases
Cohorten**

Trialbureau 030-lab: Samenwerking



Studies bij Kinderen met zeldzame ziekten: Het 030-lab

- Het WKZ
- Ondersteuning PI
- Ervaren team
- Centrale rol
- Fase 1 tot Fase 4
- Studies met lage N



Het 030-lab

- Verpleegafdeling
- Dagbehandeling
- Poli
- OK



Het 030 lab

- Verpleegafdeling
- **Dagbehandeling**
- Poli
- OK



Het 030-lab

- Verpleegafdeling
- Dagbehandeling
- **Poli**
- OK

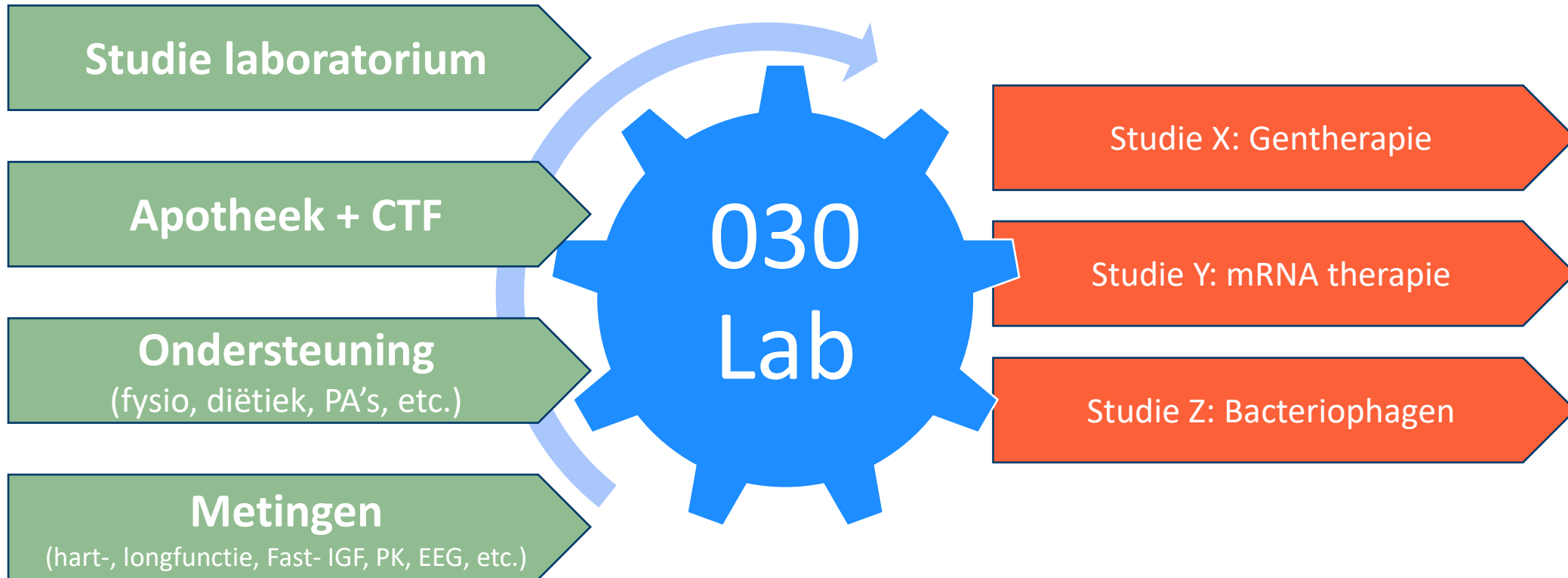


Het 030-lab

- Verpleegafdeling
- Dagbehandeling
- Poli
- **OK**



Hoe werken wij



Ons CV

Activate-Kids

ALBINO

Assert-Ext

Babybright

BMX

Bridge

Cardio - research

Choices

Clairafly

ClairleafTM

CRUCIAL

DOXA

EMBARQ-CSU2

EnergiseME

Fiona

Fiona - Ole

Future

Grin-2

HIPPO

Hurcules

Oak Hill Bio (IGF)

Landmark

Landmark-EXT

Lenticlair

Lenticlair-ON (1504-0003)

Lily

LP352-301

LP352-303

M14-682

MAM

MM studie

Nutribrain

Paramount

Paramount Ext

PFIC project

PrenaTaal

Recode

Rise-Up

ROHHAD

Valor

Vertex 104

Vertex 125

Vertex 522

Vitesse