

Parelsnoer en CONCOR

Elk jaar komen in Nederland 1.400 kinderen ter wereld met een aangeboren hartafwijking. Doordat de afgelopen decennia de mogelijkheden op het gebied van hart- en vaatchirurgie zijn toegenomen, bereikt de grote meerderheid van deze kinderen de volwassen leeftijd. Naar schatting zijn er momenteel ruim 25.000 volwassenen met een aangeboren hartafwijking. Dit aantal groeit met ongeveer 5% per jaar. Daarnaast zijn er ongeveer 25.000 kinderen met een aangeboren hartafwijking, zodat de totale populatie in Nederland geschat wordt op 50.000 patiënten. CONCOR, CONgenitale CORvitea, coördineert de landelijke registratie van gegevens van patiënten vanaf 18 jaar ten behoeve van wetenschappelijk onderzoek.

Er vallen diverse ziektebeelden onder de noemer aangeboren hartafwijking. De belangrijkste vier zijn:

- ventrikelseptumdefect: gaten in het schot tussen de beide hartkamers;
- atriumseptumdefect: gaten in het schot tussen de beide boezems;
- coarctatio aortae: vernauwing van de aorta;
- tetralogie van Fallot: vernauwing van de longslagaderklep en gat in het schot tussen de hartkamers.

Deze diversiteit maakt het voor afzonderlijke ziekenhuizen lastig om uit de eigen patiëntengroep voldoende gegevens te genereren voor wetenschappelijk onderzoek. Doordat CONCOR de gegevens landelijk bundelt, is een grotere onderzoekspopulatie beschikbaar en kan er sneller tot onderzoeksresultaten gekomen worden.

Nadat CONCOR in 2002 van start ging, werden circa 8.000 volwassen patiënten uit de acht academische centra geïnccludeerd. In 2004 is begonnen met de inclusie in niet-academische ziekenhuizen. Momenteel zijn de gegevens van ruim 11.000 patiënten uit 103 Nederlandse ziekenhuizen geregistreerd. Van bijna de helft is tevens DNA geïsoleerd.

Wetenschappelijke waarde van de parel CONCOR

De groep volwassenen met een aangeboren hartafwijking betreft een nieuwe, relatief jonge patiëntenpopulatie waar nog weinig over bekend is. Wel is inmid-

dels duidelijk dat een groot deel van deze patiënten op de langere termijn complicaties ontwikkelt. Wetenschappelijk onderzoek moet hier voor de verschillende ziektebeelden meer inzicht in geven. Daarnaast worden er steeds meer genen geïdentificeerd die een rol spelen bij de ontwikkeling van het hart. Hierdoor stijgt de belangstelling voor genetische oorzaken van aangeboren hartafwijkingen. Het merendeel van de patiënten bevindt zich in de reproductieve leeftijd. Voor deze mensen kan het van belang zijn om te weten of hun aandoening een erfelijke component heeft. Voor succesvol genetisch onderzoek is het noodzakelijk over een grote onderzoekspopulatie te beschikken.

Door de samenwerking met Parelsnoer Initiatief (PSI) gaat CONCOR gebruikmaken van de infrastructuur die PSI biedt. Dit geldt voor de gegevens van patiënten die behandeld worden in de UMC's. De gegevens die CONCOR registreert, moeten regelmatig geüpdate worden. PSI beschikt over een systeem van mensen, methoden en IT-mogelijkheden om deze updates makkelijk te genereren. Dit bevordert de kwaliteit van de data en zodoende ook van de verkregen onderzoeksresultaten. Aan de andere kant versterkt deelname van CONCOR de positie van PSI als onderzoeksbolwerk, niet alleen binnen Nederland maar ook in Europa.

Cardiologen en niet-cardiologen uit alle participerende centra kunnen gebruik-

maken van de gegevens uit de database. Om toegang te krijgen, moet een onderzoeksvoorstel worden ingediend dat door een stuurgroep medisch-ethisch wordt getoetst.

Definitie van de parel

Binnen de parel worden, zoals CONCOR al deed, gegevens verzameld van patiënten ouder dan 18 jaar met een aangeboren hartafwijking, die al dan niet daaraan zijn geopereerd. Via de eigen behandelend arts/cardioloog worden patiënten gevraagd deel te nemen. Patiënten moeten schriftelijke toestemming geven om hun klinische gegevens, zoals type afwijking, eventuele operaties en complicaties, te laten registreren in de database. Ook wordt toestemming gevraagd twee buisjes bloed af te nemen, waaruit het DNA wordt geïsoleerd en opgeslagen. Tijdens een update worden de belangrijkste complicaties en veranderingen toegevoegd bij reeds geregistreerde patiënten.

Geregeld worden kwaliteitscontroles gedaan. Onderzoeksverpleegkundigen van CONCOR nemen een steekproef uit de geïnccludeerde patiënten en bepalen of de data en de DNA samples goed zijn ingevoerd. De samenwerking tussen CONCOR en PSI is tot stand gekomen op initiatief van het Interuniversitair Cardiologisch Instituut Nederland (ICIN/KNAW), waarin de cardiologische afdelingen van alle academische centra zijn vertegenwoordigd.



Het Parelsnoer Initiatief

Het Parelsnoer Initiatief realiseert een unieke samenwerking tussen de acht universitair medische centra. Het Parelsnoer Initiatief, opgericht in 2007 door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU), verzamelt op interuniversitair niveau klinische data en biomaterialen.

Door het bundelen van deze gegevens en materialen kan de wetenschap zich ontwikkelen, wordt de patiënt nog beter behandeld en kan nieuwe productontwikkeling plaatsvinden. Dit versterkt de economische positie van het biomedisch onderzoek in Nederland.

Het project richt zich in eerste instantie op negen ziektebeelden (genaamd parels). In de toekomst kunnen de activiteiten van het Parelsnoer Initiatief uitgebreid worden naar andere ziektebeelden.

Voor meer info kunt u contact opnemen met het Parelsnoer Initiatief via info@parelsnoer.org.