



INFORMATIEBLAD

TITEL ONDERZOEK: QoL4Dravet - Het meten van de kwaliteit van leven bij het Dravetsyndroom

SPONSOR: Het onderzoek wordt gepromoot door de Dravet Syndrome European Federation.

INLEIDING, DOELEN EN OMGAAN MET GEGEVENS

We nodigen u uit om deel te nemen aan een wetenschappelijk onderzoek gericht op de kwaliteit van leven van mensen die lijden aan het Dravetsyndroom (DS) en hun familieleden. Het meten van de kwaliteit van leven van mensen met DS en hun verzorgers is cruciaal (1) om de complexiteit van de negatieve impact van DS te begrijpen en (2) om aandacht te geven en het gebrek aan middelen waar gezinnen mee te maken hebben.

Doelstellingen

1. Bewijs creëren op basis van PRO (Patient Reported Outcomes) over de kwaliteit van leven van mensen met DS en hun naasten.
2. Een initiële dataset creëren die gebruikt kan worden voor:
 - data-analyse en publicatie van de resultaten in wetenschappelijke artikelen die het bewustzijn over mensen met DS vergroten;
 - verspreiding van de belangrijkste bevindingen via de DSEF-website en sociale kanalen;
 - daarna gebruikt worden door onderzoekers en klinici.

Gegevensverwerking

De gegevens die voor het onderzoek worden verzameld, zijn anoniem. Er worden geen persoonlijke of identificerende gegevens direct of indirect verzameld van deelnemers aan de vragenlijst. De verzamelde gegevens worden alleen in geaggregeerde vorm verwerkt voor de beschreven onderzoeksdoeleinden en niet voor andere doeleinden. De gegevens worden opgeslagen in digitale archieven/platforms in overeenstemming met de onderzoeks- en studiedoelstellingen waarvoor ze zijn verzameld, waarbij de bescherming en veiligheid van de verzamelde informatie wordt gewaarborgd. Wanneer de resultaten van de vragenlijst worden gedeeld, zullen we ervoor zorgen dat er geen individuen kunnen worden geïdentificeerd.

DE VRAGENLIJST

Met de volgende informatie willen we u correcte en voldoende informatie geven om een bewuste beslissing te nemen of u wilt deelnemen aan dit onderzoek. Lees deze informatie zorgvuldig door en als u vragen hebt, kunt u ons schrijven via het volgende e-mailadres info@dravet.eu

Kenmerken van de vragenlijst

- **EENVOUDIGHEID** - De vragenlijst is kort en eenvoudig, met 31 vragen waarvan de beantwoording ongeveer 20 minuten in beslag neemt. Hij is vertaald in 11 talen: Engels,.



Spaans, Italiaans, Frans, Duits, Nederlands, Pools, Noors, Kroatisch, Portugees, Servisch

- **DRAVET-SPECIFIEK** - De vragenlijst is gemaakt, rekening houdend met de stand van het onderzoek (uitputtende beoordeling van wat eerder is onderzocht) en beoordeeld door een multidisciplinair panel van Dravet-deskundigen, waaronder patiëntenvertegenwoordigers.
- **DUALITEIT** - Bij het beantwoorden van de vragenlijst kunt u kiezen uit één of beide beschikbare opties:
 1. Antwoord als verzorger
 2. Antwoord vanuit het perspectief van uw kind met DS

Het is belangrijk dat deelnemers antwoorden voor zichzelf als verzorger en ook namens hun dierbare met DS.

Als zorgverleners antwoorden namens de persoon met DS, moeten zij waar mogelijk een observerende benadering hanteren en moeten de antwoorden gebaseerd zijn op waarneembare gebeurtenissen en ervaringen uit het verleden.

Inleiding

Deze vragenlijst richt zich op de kwaliteit van leven van mensen die lijden aan het dravetsyndroom (DS) en hun familieleden. DS is een zeldzame ziekte die wordt gekenmerkt door een ontwikkelingsgerelateerde encefalopathie met epileptische aanvallen bij kinderen op jonge leeftijd, die resistent is tegen geneesmiddelen en die ernstige cognitieve, gedrags- en motorische beperkingen veroorzaakt (Dravet, 2011), gepaard gaat met aanhoudende aanvallen en stoornissen in spraak, mobiliteit, leren en slapen (Lagae et al., 2019; Skluzacek et al., 2011; Villas et al., 2017). Deze populatie loopt een hoog risico op plotseling overlijden als gevolg van herhaalde aanvallen, wat zorgt voor zeer grote bezorgdheid bij de ouders (Nolan et al., 2016; De Liso et al., 2016). Dit alles resulteert in een afname van de kwaliteit van leven van de kinderen met DS zelf en hun verzorgers (Wolff et al., 2006).

Momenteel zijn behandelingen gericht op het onder controle houden van de aanvallen van het kind met DS, meestal door middel van of in combinatie met medicijnen tegen aanvallen, en deze zijn meestal niet curatief en brengen bijwerkingen met zich mee zoals vermoeidheid, cognitieve of gedragsstoornissen, en zijn complex om toe te dienen voor zorgverleners (Chiron & Dulac, 2011; Genton, 2000). Recente studies hebben negatieve effecten van DS op verzorgers gerapporteerd, waarbij vooral werd verwezen naar de fysieke en mentale gezondheid, en zelfs naar sociale relaties en economische middelen, wat suggereert dat DS een grote impact heeft op hun leven (Jesen et al., 2017). Op dezelfde manier is gesuggereerd dat de kwaliteit van leven van minderjarigen met DS lager is in vergelijking met de algemene bevolking, vooral wanneer er ernstiger en vaker aanvallen optreden (Lagne et al., 2018). Patiënten met DS hebben continue en complexe ondersteuning nodig, wat een grote impact heeft op de kwaliteit van leven van de familie (Nolan et al., 2008).

Het creëren van een specifieke vragenlijst om de kwaliteit van leven in deze populatie en hun verzorgers te beoordelen is cruciaal om de complexiteit van de negatieve impact van DS te identificeren en te begrijpen en te benadrukken het gebrek aan middelen die gezinnen hebben om

ermee om te gaan.

Het concept van het project werd gepromoot door de Chief Scientific Officer van DSEF en de raad van bestuur van DSEF, die in de verschillende stadia van de ontwikkeling van de vragenlijst samenwerkten met de Universiteit van Nebrija, gecoördineerd door Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia.

Opstellen en valideren van de vragenlijst: Methodologie

Het opstellen en valideren van de vragenlijst omvatte de volgende fasen:

Fase 1.

Ontwikkeling: de constructen en items, gericht op het beoordelen van de kwaliteit van leven van patiënten met DS en hun families, zijn gecreëerd, voornamelijk gericht op de sociale, psychologische, familiale en economische gebieden.

De eerste fase van dit werk was gebaseerd op de dataset die is ontwikkeld door Salom et al. (2023). Voor de Childhood Rare Epilepsy Social Impact Assessment (CRESIA) werden gegevens verzameld van een significant cohort-298 deelnemers, waaronder ouders van kinderen met de diagnose DS.

Om items te selecteren met de meeste beschrijvende kracht van de kwaliteit van leven voor mensen met DS en hun families, werd een beschrijvende analyse van de antwoorden per item en per groep gemeten.

Na de initiële beschrijvende analyse om de pool van items te verfijnen, werd een bevestigende analyse gebruikt om de structuur van het QoL beoordelingsinstrument te valideren en ervoor te zorgen dat de uiteindelijke set van items op betrouwbare wijze de constructen van belang vertegenwoordigt. Door het toepassen van confirmatieve analyse wilde de onderzoeksgroep de hypothese testen dat de geselecteerde items uit de initiële pool effectief de verschillende aspecten van QoL weergeven die een unieke invloed hebben op patiënten met DS.

Confirmatieve analyse is een cruciale stap bij het ontwikkelen en valideren van meetinstrumenten, vooral als het gaat om het nauwkeurig vastleggen van complexe constructen zoals kwaliteit van leven (QoL). Het verschilt van verkennende analyse, die potentiële patronen of relaties in de gegevens identificeert zonder vooropgezette hypothesen. Bevestigende analyse test specifieke hypothesen of modellen die zijn geformuleerd op basis van eerdere kennis, theorie of eerste bevindingen. Het biedt een gestructureerde methode om te verifiëren of de geselecteerde items zich gedragen zoals verwacht bij het meten van het onderliggende construct, in dit geval QoL bij patiënten met DS.

Fase 2.

Onderzoek naar de validiteit van de content en selectie van de initiële versie van de vragenlijst: nadat de evaluatie was voltooid, onderging de vragenlijst een tweeledig evaluatieproces door juryleden. Enerzijds werd het instrument geëvalueerd door internationale medische experts op het gebied van DS. Anderzijds werd een evaluatieproces uitgevoerd door familieleden van mensen met DS. Na de beoordeling werden de items aangepast, geëlimineerd of aangevuld met hun bijdragen.

Fase 3.



Analyse van de validiteit van het construct: de variabelen werden gegroepeerd in verschillende factoren om te onderzoeken of de relaties tussen de items een onveranderlijke dimensionale structuur in de vragenlijst definiëren.

Fase 4.

Betrouwbaarheidsanalyse van het instrument: een representatieve populatie die voldeed aan de inclusie- en exclusiecriteria nam deel en na het invullen van de vragenlijst werd een statistische analyse uitgevoerd om de betrouwbaarheid te bepalen.

De vragenlijst behandelt

- ✓ Sociodemografische informatie: Gezinsstructuur, financiële situatie, opleidingsniveau en zorgverantwoordelijkheden.
- ✓ Gezondheidstoestand van de getroffen persoon: Aantal en ernst van de aanvallen, ziekenhuisbezoeken, huidige behandelingen en medicijnen.
- ✓ Mentaal welzijn: Emotionele belasting, stressniveaus en algehele levenstevredenheid van zowel getroffen personen als hun families.
- ✓ Sociale steun: Tevredenheid met sociale relaties, gevoelens van isolatie of beschikbare ondersteunende netwerken.
- ✓ Fysieke gezondheid en dagelijks levensmanagement: Slaapkwaliteit, fysiek ongemak en het vermogen om zelfzorg uit te voeren.
- ✓ Toegang tot medische zorg en ondersteunende diensten: Gebruik van therapieën, financiële lasten en hiaten in de zorg.

ONDERZOEKSTEAM

De vragenlijst is ontwikkeld door het Nebrija Research Center in Cognition / Centro de Investigación Nebrija en Cognición (CINC) van de Nebrija Universiteit, onder leiding van Prof. Dr. Jon Andoni Duñabeitia. Het bestaat uit vaste junior en senior cognitieve neurowetenschappers, onderzoekers in opleiding die zich volledig toelagen op onderzoeksactiviteiten, en een indrukwekkende groep van geaffilieerde onderzoekers van erkend internationaal prestige. Het heeft in totaal 27 onderzoekers: 20 ervaren PhD's en 7 pre-doctorale onderzoekers in opleiding. Met een toenemende wetenschappelijke activiteit en een permanente groei van het centrum, leidt het CINC momenteel zeer competitieve publieke en private onderzoeksprojecten van de BBVA Foundation, het State Research Agency van de Spaanse overheid en de Gemeenschap van Madrid.

VOORDELEN EN RISICO'S VAN DEELNAME AAN HET ONDERZOEK

Deelname aan dit onderzoek brengt geen enkel risico met zich mee. Deelname aan dit onderzoek levert de deelnemers geen directe voordelen op. Wel hoopt dit onderzoek de kwaliteit van leven van patiënten en families met DS beter in kaart te brengen en conclusies te trekken die nuttig kunnen zijn om het leven van patiënten met DS en hun families en verzorgers te verbeteren.

FINANCIËLE BIJDRAGE

Deelname aan het onderzoek brengt geen financiële vergoeding met zich mee.

BEDANKT VOOR UW MEDEWERKING!