

Ontwikkeling van een non-invasieve diagnostische test op basis van vrij foetaal DNA uit materiaal bloed (NATERA-studie)

Gepubliceerd: 01-02-2013 Laatste bijgewerkt: 30-04-2024

De verdere ontwikkeling van de non-invasieve prenatale diagnostiek waarbij vrij foetaal DNA wordt onderzocht in maternaal serum. Om de betrouwbaarheid te vergroten worden bloed of speeksel/wangslimvlieskweken van de vader afgenomen.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestart
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON37477

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

NATERA-studie

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

chromosomale afwijking, genetische afwijking

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Leids Universitair Medisch Centrum

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Natera, Redwood City

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: chromosomale afwijking, foetaal dna, non-invasief

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Ontwikkelen en perfectioneren van noninvasieve detectie van chromosomale afwijkingen in maternaal bloed.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Sedert circa 30 jaar wordt aan vrouwen prenatale diagnostiek -en screening aangeboden. De belangrijkste reden om diagnostiek uit te voeren is de detectie van de meest voorkomende chromosomale afwijkingen.

Bij de invasieve ingrepen (amniocentese of vlokcentest) worden foetale cellen verkregen voor verder onderzoek. De betrouwbaarheid van dit onderzoek is groot met een sensitiviteit en specificiteit van bijna 100%. Het belangrijkste nadeel van zowel amniocentese als de vlokcentest is het gerelateerde miskraamrisico van 0.5-1%.

Recent is het mogelijk geworden om middels analyse van het vrij foetaal DNA in het maternale bloed op betrouwbare en niet-invasieve wijze trisomieën te bepalen. De gepubliceerde studies in hoogrisico-zwangeren laten een sensitiviteit en specificiteit zien van bijna 100% voor de bepaling van trisomie 21.

Voor de verdere ontwikkeling van deze test zijn bloedsamples nodig van bewezen chromosomale afwijkingen.

Doel van het onderzoek

De verdere ontwikkeling van de non-invasieve prenatale diagnostiek waarbij vrij foetaal DNA wordt onderzocht in maternaal serum. Om de betrouwbaarheid te

vergroten worden bloed of speeksel/wangslimvlieskweken van de vader afgenomen.

Onderzoeksopzet

Zwangere vrouwen met een bewezen chromosomale afwijkingen worden gevraagd 2 buisjes bloed af te staan. De biologische vader wordt gevraagd bloed of speeksel/wangslimvlieskweken af te nemen.

In totaal internationaal zullen de volgende samples verzameld worden:

- 2000 maternale bloedafnames met daarbij 2000 paternale bloed of speeksel/wangslimvlieskweken
- 200 maternale bloedafnames met een bewezen chromosomale afwijking met daarbij paternale bloed of speeksel/wangslimvlieskweken en navelstreng van de foetus bij geboorte of afbreking
- 1000 paternale bloed of speeksel/wangslimvlieskweken
- 1000 bloed of speeksel/wangslimvlieskweken of navelstreng van geboren kinderen
- 40 samples van gezonde niet-zwangeren en mannen
- 400 samples van vrouwen met een miskraam gevolgd door een vacuumcurettage met paternale bloed of speeksel/wangslimvlieskweken

In Nederland zullen de volgende samples verzameld worden:

100 maternale bloedafnames met een bewezen chromosomale afwijking met daarbij 100 paternale bloed of speeksel/wangslimvlieskweken en 100 navelstreng van de foetus bij geboorte of afbreking

Inschatting van belasting en risico

Een veneuze bloedafname of afname sample van speeksel/wangslimvlies zal weinig belasting geven. Het afnemen van een stukje navelstreng van de foetus na de geboorte of afbreking schaad het kind niet en zal om deze reden ook weinig belasting geven.

Contactpersonen

Publiek

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
NL

Wetenschappelijk

Leids Universitair Medisch Centrum

Albinusdreef 2
2333 ZA Leiden
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Moederlijke bloedafname:

leeftijd > 18 jaar, informed consent

Bewezen chromosomale afwijking middels amniocentese of vlokkentest

Voor (spontane) abortus; Bloed, wangslijmvlies of speekselafname van de biologische vader:
> 18 jaar, informed consent

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Maternale bloedafnames:

Na spontane abortus of vacuumcurettage

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 21-10-2013

Aantal proefpersonen: 300

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 01-02-2013

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Leiden-Den Haag-Delft (Leiden)

metc-ldd@lumc.nl

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register

CCMO

ID

NL39980.058.12