

NonInvasieve Prenatale Diagnose - DNA TEsten op foetale Cellen van de Cervix

Gepubliceerd: 08-06-2023 Laatst bijgewerkt: 19-07-2024

Het hoofddoel is te onderzoeken of we foetaal DNA kunnen isoleren, dat minder invasief is verkregen door een uitstrijkje met een voldoende hoeveelheid en kwaliteit voor genetische tests (haalbaarheid). De tweede doelstelling is vast te stellen dat...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON54115

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

NIPD-DTECC

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

Congenitale afwijkingen; erfelijke aandoeningen

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W, Gratema stichting

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: genetica, prenatale diagnostiek, uitstrijkje

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Opstellen van een robuust laboratoriumprotocol voor het verwerken van monsters. 2. Sequentiële afnames van maximaal 100 uitstrijkjes, met als stopcriterium dat in 100 afnames minder dan 10 mislukte testen worden waargenomen. Mislukte testen zijn gevallen waarin minder dan 300 foetale cellen worden verkregen vermengd met niet meer dan 60 maternale cellen. 3. Kwaliteit en kwantiteit van DNA voor genetisch onderzoek.

Secundaire uitkomstmaten

nvt

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Prenataal genetisch testen voor genetische geboortefwijkingen wordt momenteel uitgevoerd op foetale monsters die zijn verkregen door vlokkentest of vruchtwaterpunctie, beiden zijn invasieve procedures met een miskraamrisico van 0,2-0,3%. Dit risico kan zwangere vrouwen ervan weerhouden deze procedure of test te ondergaan. We hebben in vitro een minder invasieve methode ontwikkeld om foetale cellen te verzamelen van een baarmoederhals uitstrijkje. Deze nieuwe methode maakt gebruik van het principe dat foetale trofoblastachtige cellen op natuurlijke wijze van de placenta in het voortplantingsstelsel migreren en bijgevolg al vanaf 5 weken zwangerschap kunnen worden verzameld door middel van endocervicale verzameling. Een daaropvolgende isolatie met behulp van trofoblast-specifieke immunokleuring en celsortering zal naar verwachting voldoende en zuiver foetaal DNA opleveren voor genetische tests. Deze techniek is echter alleen in vitro getest op cellijnen. Het doel van de voorgestelde studie is om vast te stellen dat voldoende foetaal DNA met hoge betrouwbaarheid kan worden verkregen na een uitstrijkje.

Doel van het onderzoek

Het hoofddoel is te onderzoeken of we foetaal DNA kunnen isoleren, dat minder

invasief is verkregen door een uitstrijkje met een voldoende hoeveelheid en kwaliteit voor genetische tests (haalbaarheid). De tweede doelstelling is vast te stellen dat in minimaal 90% van de afnames DNA van voldoende kwaliteit wordt verkregen.

Onderzoeksopzet

Onderzoek in twee fasen, de eerste fase uitgevoerd met maximaal 30 monsters om het protocol te optimaliseren en een tweede fase met 100 monsters om vast te stellen dat DNA van voldoende kwaliteit wordt verkregen in ten minste 90% van de afnames. Een *failure* percentage tot 10% is minder dan we voor ogen hebben, maar zou al een belangrijke stap zijn in het terugdringen van meer invasieve afnametechnieken.

Inschatting van belasting en risico

De last bestaat uit het ondergaan van een uitstrijkje direct voor de vlokcentest of vruchtwaterpunctie. Een vlokcentest wordt altijd transvaginaal uitgevoerd, zodat de extra afname van het uitstrijkje minimaal is. Het extra risico is onschadelijke, kortdurende vaginale spotting. In eerdere onderzoeken is geen significant verhoogd risico op overlijden van de foetus waargenomen, noch enige trend in die richting. Foetaal verlies wordt gemonitord zoals beschreven in de richtlijnen van de NVOG (<https://www.nvog.nl/wp-content/uploads/2018/02/Nota-Invasieve-Prenatale-Diagnostiek-1.0-01-06-2017.pdf>)

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Ant Deusinglaan 1
Groningen 9713 AV
NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Ant Deusinglaan 1
Groningen 9713 AV
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- 1) 18 jaar of ouder.
- 2) heeft een indicatie voor vlokkentest of vruchtwaterpunctie.
- 3) zwanger met een zwangerschapsduur tussen 10 en 22 weken.
- 4) getekend schriftelijk informed consent formulier

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- 1) less than 24 hours between the moments of receiving study information and the CVS sampling or amniocentesis

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestart

(Verwachte) startdatum: 10-07-2023
Aantal proefpersonen: 150
Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO
Datum: 08-06-2023
Soort: Eerste indiening
Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	ID
CCMO	NL79181.042.22