

Het aandeel van genetische predispositie als oorzaak voor kinderkanker: een geïntegreerde aanpak van uitgebreide fenotypering en state-of-the-arts genotypering

Gepubliceerd: 11-03-2020 Laatste bijgewerkt: 15-05-2024

There might be discrepancies in number and type of Cancer Predisposition Syndrome diagnoses between the genotype first and the phenotype first approach.

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Neoplasma-gerelateerde morbiditeiten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON20548

Bron

Nationaal Trial Register

Verkorte titel

PrediCT studie

Aandoening

- Neoplasma-gerelateerde morbiditeiten

Aandoening

Pediatric cancer/neoplasms

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Princes Máxima Center for pediatric oncology

Overige ondersteuning: KiKa

Onderzoeksproduct en/of interventie

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Endpoint of this study is determining the performance of a 'genotype first approach' in diagnostics of genetic predisposition in children with cancer (unselected for type of tumor), compared to the current 'phenotype first approach'. We will evaluate the number of identified pediatric cancer predisposition syndromes (CPSs) by the genotype first approach and the phenotype first approach and will focus on discrepancies in diagnoses between these two approaches. Pediatric cancer predisposition syndromes are defined as clinical diagnosis (made by a clinical geneticist) and/or molecular diagnosis (based on targeted tests or WES CPS panel).

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Rationale: Recognition of genetic predisposition in children with cancer or neoplasms is of high clinical significance since it might influence therapy choices, surveillance policies and counseling of relatives. Cancer predisposition syndromes (CPSs) can be suspected based on specific hallmarks such as a positive family history or the presence of congenital anomalies. Due to the expanding phenotypic diversity, the upfront 'phenotype based' recognition of CPSs is becoming more challenging for clinicians. Furthermore, next-generation sequencing (NGS) studies have revealed mutations in pediatric cancer predisposition genes in patients without any clinical features suggestive for genetic predisposition. Objective: To evaluate the performance of a 'genotype first approach' (WES-based panel analysis) in diagnostics of genetic predisposition in children with cancer or neoplasms, compared to the current 'phenotype first approach' (standard of care). In particular we will focus on discrepancies in CPS diagnoses between these two approaches. Study design: Prospective nationwide cohort study. We will use WES-data generated routinely from all children diagnosed with cancer or neoplasms in the Princess Máxima Center. After informed consent, a panel of known pediatric cancer predisposing genes will be analysed in the germline data. Study population: A prospective cohort of children (age < 19 years) who are newly diagnosed with and/or treated for cancer or neoplasms at the Princess Máxima Center in a period of three years. Main study parameters/endpoints: Pediatric cancer predisposition syndromes diagnoses (molecular and/or clinical). We will compare the number of cancer predisposition syndromes diagnosed

by the genotype first approach (molecular diagnosis based on WES panel analysis) to the phenotype first approach (clinical diagnosis and/or molecular diagnosis based on targeted tests).

Doel van het onderzoek

There might be discrepancies in number and type of Cancer Predisposition Syndrome diagnoses between the genotype first and the phenotype first approach.

Onderzoeksopzet

Not applicable

Onderzoeksproduct en/of interventie

None

Contactpersonen

Publiek

Prinses Máxima Centrum voor kinderoncologie
Jette Bakhuizen

+31 (0)88 97 27682

Wetenschappelijk

Prinses Máxima Centrum voor kinderoncologie
Jette Bakhuizen

+31 (0)88 97 27682

Deelname eisen

Leeftijd

Pasgeborenen

Pasgeborenen

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Baby's en peuters (28 dagen - 23 maanden)

Kinderen (2-11 jaar)

Kinderen (2-11 jaar)
Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Children (age < 19 years) newly diagnosed with cancer or neoplasms at the Princess Máxima Center - Written informed consent (by patient when aged 16 years or older, by patient and parent(s) when aged 12-16 years, by parent(s) when younger than 12 years)

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Patients and/or their parents who don't want to know the results of the DNA test (pediatric cancer gene panel analysis)

Onderzoeksopzet

Opzet

Fase onderzoek:	N.V.T.
Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	N.v.t. / één studie arm
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	N.v.t. / onbekend
Doel:	Diagnostiek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	21-09-2020
Aantal proefpersonen:	843

Type: Werkelijke startdatum

Voornemen beschikbaar stellen Individuele Patiënten Data (IPD)

Wordt de data na het onderzoek gedeeld: Nog niet bepaald

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort: Niet van toepassing

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

ID: 52506

Bron: ToetsingOnline

Titel:

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
NTR-new	NL8456
CCMO	NL70480.041.20
OMON	NL-OMON52506

Resultaten