

Nieuwe strategieën om kankers in dragers van een mutatie in het RB1 gen te detecteren: bloedtesten gebaseerd op 'tumor-educated platelets' of 'extracellular vesicles'

Gepubliceerd: 06-09-2018 Laatste bijgewerkt: 12-04-2024

- Het ontwikkelen van tests, gebaseerd op plaatjes danwel EVs uit het bloed, voor de detectie van tumoren (en hun type) in dragers van een mutatie in het RB1 gen- Het vaststellen van de niet door kanker beïnvloede baseline in volwassen dragers van...

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

Samenvatting

ID

NL-OMON50529

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

NIRBTEST

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
- Oogneoplasmata

Synoniemen aandoening

oogkanker, retinoblastoom

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum

Overige ondersteuning: ERA-NET TRANSCAN (uibetaald door KWF)

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Bloedtest, RB1 gen mutatie, Retinoblastoom, Tweede primaire maligniteiten

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

- De ontwikkeling van een methode die kankers kan detecteren in dragers van een mutatie in het RB1 gen

Secundaire uitkomstmaten

- De vaststelling of de EV dan wel de plaatjes gebaseerde techniek superieur is als een dergelijke methode, of dat ze complementair aan elkaar zijn.

- het cel vrije DNA zal ook worden geïsoleerd uit bloed samples. Dit zal worden gebruikt als een back up plan wanneer EV dan wel plaatjes niet de gewenste uitkomsten geven. Verder zal er ook een sub studie worden uitgevoerd op cel vrij DNA van patiënten met SPMs (ongeveer 10 patiënten). De resultaten zullen worden vergeleken met kiembaan DNA (uit leukocyten) en waar mogelijk ook met tumor materiaal. Op deze samples wordt whole genome sequencing gedaan, gecombineerd met targeted sequencing van specifieke regio's. Voor deze studie, waarbij het genoom in kaart wordt gebracht, zal een extra consent formulier worden getekend door de patiënten.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Individueen met een kanker predispositie door een mutatie in het RB1 gen hebben een hoog risico op het ontwikkelen van retinoblastoom (Rb). Biopsies zijn niet mogelijk in Rb, voor de behandelingskeuze. Overerfbare-Rb patiënten hebben ook een verhoogde kans op het ontwikkelen van tweede primaire maligniteiten, in het bijzonder sarcomen en melanomen. Opmerkelijk genoeg zijn tweede primaire tumoren nu de meest voorkomende oorzaak van sterven in overerfbare-Rb overlevers. Helaas zijn er op dit moment geen goede screeningsprotocollen voor tweede primaire tumoren bij Rb overlevers beschikbaar. Onlangs is er een nieuwe non-invasieve test voor kanker ontdekt, gebaseerd op ofwel 'RNA-sequencing' data van bloedplaatjes ('ThromboSeq'), danwel 'extracellular membrane vesicles (EVs)', danwel cell free DNA (cfDNA) of overige bloedfracties afkomstig van tumorcellen aanwezig in het bloed.

Doel van het onderzoek

- Het ontwikkelen van tests, gebaseerd op plaatjes danwel EVs uit het bloed, voor de detectie van tumoren (en hun type) in dragers van een mutatie in het RB1 gen
- Het vaststellen van de niet door kanker beïnvloede baseline in volwassen dragers van een mutatie in het RB1 gen (overerfbare Rb overlevers)
- Bijdragen aan het biobanken van bloed en kankerweefsels van dragers van een mutatie in het RB1 gen met een tweede primaire tumor

Onderzoeksopzet

Dit is een cross-sectioneel multicenter onderzoek.

Inschatting van belasting en risico

Twee bloedmonsters met een gezamenlijk volume van 10ml worden verzameld van elke deelnemer. Daarnaast wordt ook een korte vragenlijst afgenomen betreffende hun eigen voorgeschiedenis, en die van hun familie, rondom kanker. Ook wordt er gevraagd naar infectie ziekten in de week voorafgaand aan de bloedafname. Het bloed wordt in de meeste gevallen afgenomen terwijl de deelnemer al om andere redenen in het ziekenhuis is, waardoor hij/zij niet een keer extra langs hoeft te komen. Bij de kinderen wordt het bloed gehaald uit een al aanwezig infuus, zodat er geen extra punctie gedaan hoeft te worden. Dit onderzoek moet worden uitgevoerd op kinderen, omdat Rb een tumor is die uitsluitend bij (jonge) kinderen voorkomt.

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1118
Amsterdam 1081 HZ
NL

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

De Boelelaan 1118
Amsterdam 1081 HZ
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)
Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
Kinderen (2-11 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

- Volwassenen:
Groep 1: mutatie in het RB1 gen
Groep 2 (controles): geen mutatie in het RB1 gen
- Kinderen:

Groep 1: mutatie in het RB1 gen en retinoblastoom

Groep 2 (controles): geen mutatie in het RB1 gen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- Volwassenen:

Groep 1: gelijktijdige overerfbare afwijking anders dan veroorzaakt door een mutatie in het RB1 gen in 1 allel

Groep 2 (controles): kanker of een bekend predispositie syndroom voor kanker

- Kinderen:

Groep 1: gelijktijdige overerfbare afwijking anders dan veroorzaakt door een mutatie in het RB1 gen in 1 allel

Groep 2: kanker of een bekend predispositie syndroom voor kanker

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestart
(Verwachte) startdatum:	13-12-2018
Aantal proefpersonen:	91
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum:	06-09-2018
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	18-07-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	12-11-2019
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	05-02-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC
Goedgekeurd WMO	
Datum:	13-10-2020
Soort:	Amendement
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

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	NL64672.029.18