

PodoNet

Klinisches Register und Studie zur Erforschung genetischer Risiken für das Steroidresistente Nephrotische Syndrom

Information für Jugendliche

Liebe/r,

wir möchten Dich gerne bitten, an einer Studie zu Deiner Nierenerkrankung, dem steroidresistenten nephrotischen Syndrom teilzunehmen. Wie Du sicherlich bereits weißt, ist bei dieser Erkrankung die Filterfunktion der Niere beeinträchtigt. Über stark vergrößerte Filterporen verlierst Du viele wichtige Eiweiße. Als Folge davon lagerst Du Wasser in das Gewebe ein (Ödeme) und nimmst an Gewicht zu. Ausserdem kommt es zu Veränderungen im Fettstoffwechsel, Immunsystem, Hormonstoffwechsel und in der Blutgerinnung. Langfristig kann sich auch die Nierenfunktion verschlechtern.

In den meisten Fällen wird das nephrotische Syndrom durch einen vorübergehenden Fehler in der Steuerung des Immunsystems ausgelöst. Deshalb wirken bei vielen Kindern und Jugendlichen Medikamente gegen die Erkrankung, die das fehlgeleitete Immunsystem unterdrücken – sogenannte Corticosteroide. Mit dieser Behandlung werden diese Patienten schnell gesund. Es gibt aber auch Kinder und Jugendliche, bei denen die Corticosteroide keinen Effekt auf die Symptome zeigen: Das nephrotische Syndrom ist somit „resistent gegenüber Steroiden“. Etwa eines von acht an nephrotischem Syndrom erkrankten Kindern ist davon betroffen. In einigen diesen Fällen helfen aber andere Medikamente, die das Immunsystem unterdrücken.

Die Form des nephrotischen Syndroms (steroidresistent), an der Du erkrankt bist, ist sehr selten. Die Ursache der Erkrankung ist in den meisten Fällen unklar. Bei einigen Kindern und Jugendlichen und deren Familien konnten in den letzten Jahren genetische Veränderungen (Mutationen im Erbgut) gefunden werden, die die Nierenerkrankung verursachen oder fördern können. Bei genetischen Ursachen helfen Medikamente, die das Immunsystem beeinflussen, meistens nicht. Es gibt aber andere Medikamente, die den Eiweissverlust über die Niere reduzieren und die Nierenfunktion stabilisieren.

Beim steroidresistenten nephrotischen Syndrom ist das Wissen über die auslösenden Ursachen und die Wirksamkeit der medikamentösen Behandlungen noch beschränkt. Deshalb möchten wir gemeinsam mit zahlreichen weiteren europäischen Kinder-Nierenzentren dieses Wissen erweitern. Ziel ist es, Risikofaktoren für einen ungünstigen Verlauf der Erkrankung zu erkennen, die beste Therapiestrategie zu entwickeln, insgesamt die Lebensqualität zu verbessern und langfristig die Nierenfunktion bei Dir und zukünftig betroffenen Kindern zu schützen. Ausserdem möchten wir, soweit es noch nicht geschehen ist, Untersuchungen zu genetischen Risiken für die Erkrankung durchführen.

Was wird untersucht?

Die Teilnahme am PodoNet-Projekt ist freiwillig. Hast Du Dich zu einer Teilnahme entschieden, werden bei einem normalen Termin in Deinem betreuenden Nierenzentrum

zunächst Daten zu Deiner medizinischen Vorgeschichte erfasst: Erstes Auftreten der Erkrankung, Verlauf der Erkrankung, Art der Behandlung, verabreichte Medikamente, Informationen zu Nierenerkrankungen in Deiner Familie. Diese Daten werden zusammen mit Laborwerten (Nierenfunktion, Eiweissgehalt im Blut, Eiweissausscheidung im Urin u.a.) in eine Internet-Datenbank (Klinisches Register) eingegeben.

Die Dauer der Studie wird voraussichtlich 3 Jahre betragen. Alle 12 Monate wird im Rahmen Deines regulären ambulanten Termins jeweils eine Blut- (5 ml) und Urinprobe (20 ml) zusätzlich abgenommen. Einmalig benötigen wir ausserdem 5-10 ml Blut zur Bestimmung eines genetischen Risikoprofils für das steroidresistente nephrotische Syndrom. Falls genetische Veränderungen (Mutationen) gefunden werden, die Deine Erkrankung auslösen und von Bedeutung für Deine weitere Behandlung sein können, wird Dich Dein behandelnder Arzt informieren. In diesem Falle würden wir gerne auch eine Blutprobe von Deinen Eltern untersuchen, um herauszufinden, ob die bei Dir nachgewiesene Veränderung neu entstanden ist oder vererbt wurde.

Die Blut- und Urinproben werden nur für Untersuchungen im Rahmen des PodoNet-Projektes verwendet und zentral in Heidelberg aufbewahrt.

Wie wird der Datenschutz gewährleistet?

Alle im Rahmen der Studie erhobenen Daten werden pseudonymisiert (d.h. ohne Namensnennung ausschließlich mit Nummern und gegebenenfalls mit Geburtsdatum kodiert) in eine Internet-Datenbank eingegeben und gespeichert. Somit ist nur der behandelnde Arzt in Deinem Nierenzentrum in der Lage, die Daten seinen Patienten zuzuordnen. Die Datenbank generiert im Zufallsprinzip einen nur für diese Studie bestimmten Patienten-Code, der auf den Blut-, DNA- und Urinproben angegeben werden soll. Keines der an der genetischen Analyse beteiligten Labore kann die Herkunft der Proben zurückverfolgen.

Die Vorschriften über die ärztliche Schweigepflicht und die Bestimmungen des Bundesdaten-schutzgesetzes (BDSG) werden eingehalten.

Du kannst jederzeit und ohne Angabe von Gründen die Zustimmung zur Teilnahme an dieser Studie widerrufen, ohne dass sich dies nachteilig auf Deine weitere medizinische Betreuung auswirkt. Auf Wunsch werden dann alle für die Studie gespeicherten Daten und Proben gelöscht bzw. vernichtet, soweit nicht gesetzliche, satzungsmässige oder vertragliche Aufbewahrungsfristen entgegenstehen.

Über Deine Teilnahme würden wir uns sehr freuen!

