

Proyecto PodoNet

Registro Clínico del Síndrome Nefrótico Esteroide Resistente y Evaluación Genética de marcadores de Riesgo para el Síndrome Nefrótico Esteroide Resistente

Información para los adolescentes

Apreciado: _____,

Como tu sabes, tus riñones no funcionan normalmente como en otros niños. Tu sufres una enfermedad renal la cual es llamada síndrome nefrótico esteroide resistente. Los riñones tienen como tarea la filtración de sustancias tóxicas y de eliminar el exceso de agua de tu cuerpo. Si la filtración renal está comprometida, tu puedes perder sustancias esenciales, como las proteínas de la sangre.

Esta pérdida de proteínas genera numerosos cambios en tu cuerpo incluyendo retención de agua en los tejidos (edema), incremento de los niveles de grasa en sangre y la predisposición a infecciones y formación de trombos (trombosis). A largo plazo la función renal puede verse comprometida.

La mayoría de los casos de síndrome nefrótico son causados por un desbalance del sistema inmune. Muchos pacientes responden rápidamente con una medicación especial llamada “cortisona”, “prednisona” o “esteroides”. Estas drogas pueden corregir el desorden existente en el sistema inmune. Si los esteroides funcionan, habrá una recuperación completa y la función renal será normal. Sin embargo uno de cada ocho niños con síndrome nefrótico no responden al tratamiento con esteroides; estos pacientes son denominados “esteroides resistentes”. En estos casos, existen otros medicamentos alternativos, los cuales pueden actuar fuertemente contra este desbalance en el sistema inmune.

El síndrome nefrótico esteroide resistente es una rara enfermedad que afecta solo a unos pocos niños. Actualmente nosotros no sabemos exactamente por qué niños y adolescentes como tú desarrollan este desorden y por qué eventualmente mejoran con el tratamiento. Recientes anomalías genéticas asociadas con el síndrome nefrótico esteroide resistente fueron identificadas en algunos pacientes y sus familias. Las formas genéticas de la enfermedad usualmente no responden a ningún tratamiento.

En cooperación con numerosos centros pediátricos europeos muchos niños y adolescentes que sufren esta misma enfermedad, como tú, serán observados por un período de tres años. Este estudio es importante para mejorar el tratamiento tuyo y el de otros niños afectados y así proteger adecuadamente el funcionamiento de los riñones.

Que exámenes vamos a hacer?

La participación en este estudio es voluntaria. Si decides participar en el estudio PodoNet, tu historia clínica será evaluada por el doctor encargado del estudio en nuestro centro. Esto incluye las manifestaciones y curso de la enfermedad, modalidades de tratamiento, las drogas administradas y antecedentes familiares de enfermedades renales. La información clínica así como los parámetros de laboratorio (test de función renal, niveles de proteína en sangre y en orina etc) serán almacenadas en una base de datos (registro PodoNet).

La duracion del estudio es por tres años. Cada 12 meses nosotros obtendremos una muestra adicional de sangre (5 ml) y de orina (20 ml) durante una de tus visitas de rutina. Ademas para el estudio genetico nosotros obtendremos una muestra adicional de 5 -20 ml de sangre. Este analisis determinara variaciones geneticas comunes en el genoma entero que pueden estas asociados con el sindrome nefrotico esteroide resistente. Si ustedes estan de acuerdo y si no se ha realizado antes, nosotros tambien investigaremos algunas raras anomalidades geneticas (mutaciones) de potencial relevancia para ti. En caso de encontrar mutaciones de relevancia clinica nosotros podriamos realizar tambien el analisis geneticos a tus padres, previo consentimiento informado. Posiblemente nosotros podriamos diferenciar entre una nuevas mutaciones en su hijo o una mutacion genetica que fue transmitida por tus padres.

Las muestras de sangre y de orina, solamente sera utilizadas para el proyecto PodoNet y seran almacenadas y analizadas en Heidelberg (Alemania).

Como la proteccion de la identidad sera asegurada?

Para la recoleccion de los datos sera creado un pseudonimo (osea, no habran nombres ya que a todos los datos se les asignara un codigo). Los datos seran recolectados y guardados en una segura base de datos en internet (PodoNet registry). Solamente el medico especialista que atiende estos pacientes podra relacionar los datos con cada paciente. Las muestras de sangre, orina y de DNA seran marcadas unicamente con el codigo generado por la base de datos, de esta forma ningun laboratorio puede reconocer cuales son tus muestras.

Las leyes nacionales que protegen la confidencialidad de los pacientes/medicos y la proteccion de la privacidad seran respetadas.

Tu puedes retirarte del estudio en cualquier momento sin necesidad de dar explicaciones. Esto no generara consecuencias negativas sobre tu atencion medica. Luego de tu retiro, todos los datos recolectados en el estudio seran borrados y las muestras seran destruidas a menos que haya una obligacion de almacenamiento por la ley.

Nosotros apreciariamos mucho que usted desee participar en este estudio.

Nombre del investigador principal

