

Podonet

Registro clinico e studio per la ricerca dei rischi genetici della sindrome nefrosica steroideo-resistente

Informazioni per adolescenti

Caro/a

Vorremmo invitarti a partecipare ad uno studio sulla tua malattia renale, sulla sindrome nefrosica steroideo-resistente. Come sicuramente già saprai, la funzione di filtro dei reni è disturbata. A causa dei pori che si sono allargati, perdi molte proteine importanti. Di conseguenza l'acqua si accumula nei tessuti (edemi) e aumenti di peso. Inoltre il metabolismo dei grassi, il sistema immunitario, il sistema ormonale e la coagulazione sono alterati. A lungo termine anche la funzione renale può peggiorare.

In molti casi la sindrome nefrosica arriva a causa di un malfunzionamento del sistema immunitario. Per questo motivo molti bambini reagiscono bene a medicinali che sopprimono il sistema immunitario, i così detti corticosteroidi. Con questa terapia i pazienti diventano velocemente sani. Ci sono però anche bambini e ragazzi che non reagiscono ai corticosteroidi: La sindrome nefrosica è per tanto resistente agli steroidi. Circa un bambino su otto è colpito da questa forma. In alcuni casi però altri medicinali che sopprimono il sistema immunitario possono essere d'aiuto.

La forma steroideo-resistente della sindrome nefrosica, che tu hai, è molto rara. La causa della malattia è in molti casi non chiara. In alcuni bambini e ragazzi, così come in alcune famiglie si sono potute trovare delle mutazioni genetiche (mutazioni nel materiale genetico), che possono causare la malattia renale. Nelle cause genetiche i medicinali che sopprimono il sistema immunitario di solito non sono d'aiuto. Ci sono però altri medicinali che riducono la perdita di proteine dai reni e stabilizzano la funzione renale.

Le conoscenze sulle cause e l'effetto della terapia nella sindrome nefrosica steroideo-resistente sono ancora molto limitate. Quindi vogliamo, assieme a tanti altri centri di nefrologia pediatrica in Europa, ampliare queste conoscenze. Lo scopo è quello di riconoscere i fattori di rischio che portano ad un decorso sfavorevole della malattia, di sviluppare le migliori strategie terapeutiche e di migliorare la qualità di vita e a lungo termine di migliorare la tua funzione renale e quella di altri bambini colpiti dalla malattia. Inoltre vogliamo effettuare, a meno che non sia già stato fatto, delle analisi genetiche sui rischi per la malattia.

Cosa viene controllato?

La partecipazione allo studio è volontaria. Se decidi di partecipare allo studio verranno riassunti i dati della tua storia clinica: Quando è apparsa la malattia per la prima volta, decorso della malattia, tipo di terapia, medicinali, informazioni su malattie renali nella famiglia. Questi dati verranno immessi in una banca dati su internet (registro clinico) assieme

ai valori di laboratorio (funzione renale, quantità di proteine nel sangue, perdita di proteine nell'urina, ecc.).

Lo studio durerà circa 3 anni. Ogni 12 mesi verrà preso un campione di sangue (5 ml) e di urina (20 ml) nell'ambito di un controllo regolare ambulante. Una volta sola avremo bisogno di 5-10 ml di sangue per effettuare le analisi genetiche sulla sindrome nefrosica. Se si trovano delle mutazioni genetiche, che possono provocare la tua malattia e che possono essere di rilevanza per la terapia futura, il tuo medico ti informerà. In questo caso prenderemmo anche un campione di sangue dei tuoi genitori per vedere se la mutazione che è stata trovata da te viene dai tuoi genitori (ereditaria) oppure se è una mutazione nuova spontanea.

I campioni di sangue e di urina verranno utilizzate solamente nel quadro dello studio PodoNet e verranno conservate ad Heidelberg, Germania.

Come viene garantita la protezione dei dati?

Tutti i dati raccolti nell'ambito dello studio vengono immessi e salvati in modo pseudoanonimizzato in una banca dati su internet (ciò vuole dire senza indicare il nome o il cognome ma solo con numeri ed eventualmente con la data di nascita). In questo modo, solo il medico curante è in grado di ordinare i dati ai suoi rispettivi pazienti. La banca dati genera in modo casuale un codice per ogni paziente che dovrà essere indicato sulle prove di sangue, DNA o urina. Nessun laboratorio coinvolto nelle analisi saprà da dove arrivano le prove.

Le disposizioni sul segreto medico e sulla protezione dei dati vengono mantenute.

Puoi rinunciare in qualsiasi momento e senza motivo alla partecipazione allo studio, senza che ci siano svantaggi nella cura medica. Se desiderato, tutti i dati e i campioni raccolti durante lo studio vengono cancellati o eliminati.

Ci rallegriamo già sin d'ora per la tua partecipazione allo studio!

