

**PodoNet**  
**Steroide Dirençli Nefrotik Sendromun**  
**Genetik Risklerinin Çalışılması ve Klinik Kayıt**

**Adölesanlar İçin Bilgilendirme**

Sevgili .....

Bildiğin gibi böbreklerin sağlıklı çocukları gibi çalışmıyor. Steroide dirençli nefrotik sendrom olarak adlandırılan bir böbrek rahatsızlığın var. Böbreklerin görevi zehirli maddeleri ve suyu vücudundan uzaklaştırmaktır. Eğer böbreğin bu fonksiyonu bozulursa kanından temel maddeleri, proteinleri kaybedersin. Protein kaybı dokularda su birikimi (ödem), kan yağ düzeylerinde artış, enfeksiyonlara eğilim ve kendiliğinden kan pıhtılaşması (tromboz) dahil vücudunda birçok değişikliklere neden olur. Uzun vadede böbrek fonksiyonları da bozulacaktır.

Nefrotik sendrom vakalarının çoğu bağışıklık sistemindeki bir dengesizlikten kaynaklanır. Birçok hasta kendini “kortizon”, “prednizon” ya da “steroidler” adı verilen özel tedavilerle hızla daha iyi hisseder. Bu ilaçlar bağışıklık sistemindeki bozuklukları düzeltebilir. Eğer “kortizon” işe yararsa hasta tamamen iyileşir ve böbrek fonksiyonu daima normal kalır. Ancak nefrotik sendromlu 8 çocuktan 1 tanesi “steroidlerle” tedaviye yanıt vermez, bunlar “steroide dirençlidir”. Bu durumda bağışıklık sisteminin dengesizliğine karşı daha güçlü etki eden başka ilaçlar vardır.

Steroide dirençli nefrotik sendrom sadece çok az sayıda çocuğu etkileyen nadir bir hastalıktır. Gerçekte neden senin gibi bazı çocuk ve adölesanların bu hastalığı geliştirdiklerini ve en iyi tedavinin ne olacağını bilmiyoruz. Son yıllarda hastalar ve ailelerinde steroide dirençli nefrotik sendroma neden olan genetik anormallikler tanımlandı. Hastalığın bu genetik tipleri genellikle herhangi bir ilaç tedavisine yanıt vermez.

Avrupa'nın birçok pediatrik böbrek hastalıkları merkezi ile birlikte bütün Avrupa'da seninle aynı böbrek sorunundan yakınan çocuk ve adölesanlar üç yıl boyunca gözlemlenecektir. Çalışma böbreğinin uygun fonksiyonunu korumak için sen ve diğer etkilenmiş çocuklara yaptığımız tedavileri iyileştirmek amacıyla yapılmaktadır.

**Tam olarak ne incelenecek?**

PodoNet kayıt sistemine katılım gönüllülük esasına bağlıdır. Eğer PodoNet projesine katılırsan tıbbi öykün merkezlerimizden birisinde düzenli doktor randevusu kapsamında tam olarak kaydedilecektir. Buna, hastalığın ilk ortaya çıkışı ve seyri, tedavi şekilleri ve verilen ilaçlar ile ailede böbrek hastalığı öyküsü dahildir. Bu klinik bilgi ve birçok laboratuvar veri

(örneğin böbrek fonksiyon testleri, kan protein düzeyi, idrarla protein kaybı) bir İnternet veritabanına (PodoNet kayıt sistemine) kaydedilecektir.

Çalışmanın süresi 3 yıldır. Her 12 ayda bir düzenli klinik kontrol kapsamında ilave kan (5ml) ve idrar örneği (20ml) alacağız. Bir kereye mahsus olmak üzere ilave 5-10 ml kanda genetik risk analizi yapılacaktır. Senin onayınla eğer daha önce yapılmamışsa sen ve ailen için potansiyel önemi olabilecek nadir genetik anormallikleri (mutasyonları) da araştıracağız. Bir genetik farklılık saptandığında anne babanın da kanlarını onların da rızası ile analiz etmek istiyoruz. Belki yeni bir mutasyon ile atalardan gelen genetik bir mutasyon arasında ayırım yapabiliriz.

Kan ve idrar örnekleri sadece PodoNet projesinde kullanılacak ve merkezi olarak Heidelberg'de biriktirilecek ve analiz edilecektir.

### **Bilgilerin mahremiyeti nasıl korunacak?**

Çalışma boyunca toplanacak tüm bilgiler için bir takma ad kullanılacaktır (isim kaydedilmeyecektir, tüm bilgiler kodlanacaktır). Bilgiler kaydedilecek ve güvenli bir internet veritabanında (PodoNet kayıt sistemi) saklanacaktır. Böylece sadece görevli merkezin çalışmaya katılan doktoru, hastanın bilgisiyle ilgili olacaktır. Kan, idrar ve DNA örnekleri sadece veritabanı tarafından oluşturulan hasta kodu ile etiketlenecek; böylece hiçbir laboratuvar sana ait örnekleri izleyemeyecek.

Hasta/hekim mahremiyeti ile ilgili düzenlemeler ve ulusal verinin mahremiyetinin korunması ile ilgili bütün kurallara uyulacaktır.

Herhangi bir zamanda çalışmadan herhangi bir sebep göstermeksizin ayrılabilirsin. Ayrılma durumunda tıbbi bakımla ilgili olumsuz bir sonuç olmayacaktır. İstersen çalışma için toplanmış tüm bilgi silinecek ve kanun ya da statü ile bekletme mecburiyeti olmadıkça tüm örnekler yok edilecektir.

Bu çalışmaya katılma konusunda hemfikir olman bizi mutlu edecektir.

< Temel Araştırmacının Adı >

**PodoNet**  
**Steroide Dirençli Nefrotik Sendromun**  
**Genetik Risklerinin Çalışılması ve Klinik Kayıt**

**Adölesanlar İçin Rıza Formu**

Ad: \_\_\_\_\_ , Doğum yeri \_\_\_\_\_

PodoNet projesine katılma konusunda hem fikirim.

Amaçlar, klinik kaydın içeriği ve steroide dirençli nefrotik sendromun genetik risklerinin araştırılması hakkında bilgilendirildim. Bilgilendirme yazısı verildi, bunu dikkatlice okudum ve Dr. \_\_\_\_\_ ile tartışmak ve sorularımı sormak için fırsatım oldu.

Herhangi bir zamanda herhangi bir sebep göstermeksizin ve tıbbi bakımımı tehlikeye düşürmeksizin çalışmadan ayrılabileceğimi biliyorum.

Steroide dirençli nefrotik sendroma neden olabilen ya da ilerleten nadir genetik bozukluklara yönelik planlanan araştırmaya rıza gösteriyorum. Genetik araştırmada anormal bulgunun sonuçları ve hastalıkla ilişkisi hakkında bilgi verildi.

PodoNet projesi kapsamında toplanan kişisel bilgi, kan ve idrar örneklerinin takma isimle saklanacağı hakkında bilgilendirildim ve hem fikirim. Üçüncü şahısların orijinal bilgilere erişemeyeceklerini anlıyorum.

Eğer çalışmaya katılımımı sonlandırmayı seçersem tüm bilgilerin silinmesini istiyorum.

.....  
Şehir, Tarih Hastanın Adı ve İmzası

.....  
Şehir, Tarih Ebeveyn/Yasal Temsilcisinin Adı ve İmzası

.....  
Şehir, Tarih Doktorun Adı ve İmzası