

**Protokolo Nr.2
2009-10-05, V 1.0**

PodonNet

Steroidams rezistentiško nefrozinio sindromo klinikinis registras ir genetinės rizikos studija

Informacinis laiškas tėvams

Mieli tėveliai,

Jūsų vaikas serga steroidams atspariu nefrozinio sindromu. Kaip jūs be abejonės žinote, yra sutrikusi filtruojamoji inksto funkcija ir tai pasireiškia dideliu baltymų netekimu su šlapimu. Nefrozinis sindromas gali sukelti daug simptomų, kaip vandens susilaikymas audiniuose (patinimai), padidėjęs kraujyje riebalų kiekis ir polinkis sirgti infekcijomis bei padidėjęs krešumas. Ilgainiui, progresuojant ligai gali sutrikti visa inksto funkcija.

Dauguma nefrozinio sindromo atvejų yra sąlygota praeinančios imuninės sistemos reguliacijos sutrikimo. Daugelis vaikų atsako į gydymą kortikosteroidais, kurie slopina imuninę sistemą. Jei kortikosteroidai padeda, jie greitai pasveiksta ir jų inkstų funkcija visą laiką išlieka normali. Deja, 1 iš 8 vaikų su nefrozinio sindromu neatsako į gydymą kortikosteroidais, jie "steroidams rezistentiški". Tokiais atvejais, proteinurija gali būti pašalinta ar bent jau sumažinata kitais, stipresniais imunosupresiniais vaistais.

Daugeliu atvejų nefrozinio sindromo priežastis lieka neaiški. Neseniai genetiniai nenormalumai rasti, kurie sukelia steroidams rezistentišką nefrozinį sindromą individualiems pacientams ir jų šeimoms. Genetinės susirgimo formos neatsako į gydymą jokiais imunosupresiniais vaistais. Tokiais atvejais skiriami kiti vaistai, kurie mažina baltymų netekimą su šlapimu ir stabilizuoja inkstų funkciją.

Steroidams rezistentiškas nefrozinis sindromas yra reta liga. Todėl ir mūsų žinios apie ligos priežastis ir medicininės terapijos efektyvumą yra labai ribotos. Bendradarbiaudami su daug vaikų inkstų ligų centrų mes sukursime registrą rinkdami ir analizuodami priežastis, ligos eigą ir ligos išėtis. Šio tyrimo tikslas yra optimizuoti vaikų su steroidams rezistentišku nefrozinio sindromu medicininę priežiūrą ir gyvenimo kokybę surandant pačius efektyviausius gydymo metodus ir išvengiant nereikalingų.

Kas konkrečiai bus tiriama?

Jei jūsų vaikas dalyvaus PodoNet projekte, bus registruojama labai detalai jūsų vaiko ligos istorija, kai jūs apsilankysite pas savo gydytoją. Tai apims ligos pasireiškimą ir eigą, taikytą gydymą, skirtus vaistus bei šeimos inkstų ligų anamnezę. Visa ši klinikinė informacija ir kaikurie laboratoriniai parametrai, kaip pvz: inkstų funkcijos rodikliai, baltymų sudėtis kraujyje, baltymų netekimas su šlapimu bus registruojams internetinėje duomenų bazėje (PodoNet registras).

Kartą per metus mes paimsime papildomai 5 ml kraujo ir 20 ml šlapimo tuo metu, kai bus imami įprastiniai tyrimai apsilankymo pas gydytoją metu. Vienkartina bus paimtas nuo 5 iki 10 ml kraujo atlikti genetinės rizikos tyrimą. Šio tyrimo metu bus nustatytos bendros genetinės variacijos visame genų rinkinyje, kurios gali būti susijusios su steroidams atspariu nefroziniu sindromu. Su Jūsų sutikimu ir jei tai nebuvo atlikta anksčiau, mes ieškosime retų genetinių nenormalumų galimai turinčio ryšį su jūsų vaikų ir jūsų šeima. Tuo atveju, jei mes rasime kliniškai reikšmingas mutacijas apie tai informuosime jūsų daktarą, jei jūs tam neprieštaraujate.

Kaip bus užtikrintas duomenų privatumas?

Bus sukurtas slaptažodis visiems duomenims rinkti (kitais tariant, niekur nebus vardų, visi duomenys bus užslaptinti). Duomenys bus registruojami ir saugomi saugioje internetinėje duomenų bazėje (PodoNet registras). Taigi tik atsakingas centro gydytojas galės susieti duomenis su individualiu pacientu. Kraujo, šlapimo ir DNR mėginiai bus užkoduoti, todėl laboratorija negalės atsekti vaiko pagal tyrimus.

Bus gerbiami visi nacionaliniai įstatymai ir gydytojo / paciento konfidencialumo nuostatai.

Jūs galite nutraukti dalyvavimą tyrime bet kuriuo laiku nenurodydami priežasčių. Tai neturės jokių neigiamų pasekmių jūsų vaiko medicininei priežiūrai. Jums reikalaujant, visi surinkti duomenys gali būti panaikinti ir tiriamoji medžiaga sunaikinta išskyrus tik tuos, jei tai prieštarauja įstatymams ar kontraktui.

Mes labai vertinsime, jei jūs sutiksite, kad jūsų vaikas dalyvautų šiame tyrime!

Kilus klausimams arba dėl papildomos informacijos galima kreiptis į pagrindinį tyrėją – gydytoją Augustiną Jankauskienę, tel.: 861150898.

Dėl savo, kaip tyrimo dalyvių teisių, galite kreiptis į Vilniaus regioninį biomedicininį tyrimų etikos komitetą, tel: 2686998