

Podonet

Klinisches Register und Studie zur Erforschung genetischer Risiken für das steroidresistente nephrotische Syndrom

Elterninformation

Liebe Eltern,

Ihr Kind leidet unter einem steroidresistenten nephrotischen. Wie Sie sicher wissen, ist bei dieser Erkrankung die Filterfunktion der Niere beeinträchtigt, so dass grosse Mengen an Eiweiss mit dem Urin verloren gehen können. Klinische Folgen können Wassereinlagerungen im Gewebe (Ödeme), Störungen des Fettstoffwechsels, ein erhöhtes Thromboserisiko, eine geschwächte Immunabwehr, hormonelle Störungen und langfristig eine Einschränkung der Nierenfunktion sein.

In den meisten Fällen wird das nephrotische Syndrom durch eine vorübergehende Fehlregulation des Immunsystems ausgelöst. Therapeutisch sprechen die meisten Kinder rasch auf die Gabe von sogenannten Corticosteroiden an; das sind Medikamente, die das Immunsystem kurzfristig unterdrücken. Diese Kinder werden rasch symptomfrei und behalten zeitlebens eine normale Nierenfunktion. Etwa eines von acht an nephrotischem Syndrom erkrankten Kindern zeigt jedoch keine Besserung der Symptome und bleibt „steroidresistent“. In diesen Fällen kann häufig durch eine intensivere Unterdrückung des Immunsystems mit weiteren Medikamenten eine Normalisierung oder zumindest Besserung des Eiweissverlustes und eine Stabilisierung der Nierenfunktion erzielt werden. In den meisten Fällen ist der Grund für die Steroidresistenz der Erkrankung noch unklar. Bei einigen Kindern und Familien konnten in den letzten Jahren genetische Veränderungen (Mutationen im Erbgut) identifiziert werden, die die Erkrankung des steroidresistenten nephrotischen Syndroms verursachen bzw. begünstigen können. Bei genetischen Formen der Erkrankung helfen Medikamente, die das Immunsystem beeinflussen, in der Regel nicht.

Das steroidresistente nephrotische Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung, ungefähr 3-4 von 100000 Kindern sind betroffen. Daher ist unser Wissen über die auslösenden Ursachen und die Wirksamkeit der medikamentösen Behandlungsmöglichkeiten noch beschränkt. Gemeinsam mit zahlreichen anderen europäischen Nierenzentren möchten wir deshalb den Krankheitsverlauf, den Verlauf der Nierenfunktion und die angewendeten Therapiestrategien bei möglichst vielen Kindern mit steroidresistentem nephrotischen Syndrom verfolgen. Dadurch möchten wir Risikofaktoren für einen ungünstigen Verlauf erfassen und die Wirksamkeit verschiedener Behandlungsverfahren vergleichen. Mit diesen Untersuchungen möchten wir zu einer optimierten Behandlung der Erkrankung, einer verbesserten Lebensqualität und einer langfristigen Erhaltung der Nierenfunktion bei Ihrem Kind und zukünftig betroffenen Kindern beitragen. Zudem möchten wir, soweit noch nicht geschehen, Untersuchungen zu genetischen Risiken für die Erkrankung durchführen. Die Ergebnisse dieser genetischen Untersuchungen können für den weiteren Krankheitsverlauf und die Behandlung Ihres Kindes relevant sein.

Was wird untersucht?

Die Teilnahme am PodoNet-Projekt ist freiwillig. Nimmt Ihr Kind am PodoNet-Projekt teil, wird anlässlich eines regulären ambulanten Termins in Ihrem betreuenden Nierenzentrum zunächst die ausführliche medizinische Vorgeschichte erfasst. Dazu gehören Informationen über die Krankheitsmanifestation, den bisherigen Krankheitsverlauf, die medikamentöse Behandlung und über familiäre Nierenerkrankungen. Diese Informationen werden gemeinsam mit einigen im Rahmen des ambulanten Besuchs bestimmten Laborparametern (Nierenfunktion, Eiweissgehalt im Blut, Eiweissausscheidung im Urin u.a.) in pseudonymisierter Form in eine Datenbank (Register) eingetragen.

Die Studie soll drei Jahre dauern. Alle 12 Monate wird im Rahmen des regulären ambulanten Termins jeweils eine Blut- (5 ml) und Urinprobe (20 ml) benötigt. Einmalig werden 5-10 ml Blut zur Bestimmung eines genetischen Risikoprofils abgenommen. Sofern noch nicht geschehen, wird nach bekannten genetischen Störungen (Mutationen) gesucht werden, die ein steroidresistentes nephrotisches Syndrom auslösen können. Daneben ist geplant, im gesamten Erbgut häufigere genetische Varianten zu untersuchen, die möglicherweise Risikofaktoren für das steroidresistente nephrotische Syndrom sein können. Falls wir krankheitsauslösende und klinisch relevante Mutationen finden, werden wir Sie über Ihren behandelnden Arzt informieren. In diesem Falle würden wir gerne auch von Ihnen als Eltern eine Blutprobe untersuchen. So könnten wir differenzieren, ob die genetischen Veränderungen bei Ihrem Kind neu entstanden sind oder ob die Veränderungen vererbt wurden.

Die Blut- und Urinproben werden ausschliesslich 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 ausschließlich der behandelnde Arzt in Ihrem Zentrum 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 Bundesdatenschutzgesetzes (BDSG) werden eingehalten.

Sie können jederzeit und ohne Angabe von Gründen die Zustimmung zur Teilnahme an dieser Studie widerrufen, ohne dass sich dies nachteilig auf die weitere medizinische Betreuung ihres Kindes 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 die Teilnahme Ihres Kindes würden wir uns freuen!

PodoNet

Klinisches Register und Studie zur Erforschung genetischer Risiken für das steroidresistente nephrotische Syndrom

Einwilligungserklärung

Ich bin damit einverstanden, dass ich / mein Kind _____,
geboren am _____, an der genannten Studie teilnehme/teilnimmt.

Ich wurde über Ziele und Inhalte des klinischen Registers und der Studie zur Erforschung genetischer Risiken für das steroidresistente nephrotische Syndroms (SRNS) informiert. Das Informationsschreiben habe ich erhalten und gelesen. Ausserdem wurden meine Fragen im persönlichen Gespräch mit Dr. _____ beantwortet.

Ich stimme der Teilnahme am klinischen Register und an der Studie zu. Ich weiß, dass ich diese Zustimmung jederzeit, ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für die weitere medizinische Versorgung widerrufen kann.

Ich erkläre mich mit der Untersuchung auf genetische Veränderungen, die das steroidresistente nephrotische Syndrom verursachen oder begünstigen können, einverstanden. Über mögliche Konsequenzen, die sich aus dem Befund ergeben können, wurde ich informiert.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die im Rahmen dieser Studie erhobenen Daten und Proben in pseudonymisierter Form gespeichert werden. Dritte erhalten keinen Einblick in personenbezogene Originalunterlagen. Ausserdem willige ich ein, dass die Daten und das Untersuchungsmaterial in pseudonymisierter Form für aktuelle und künftige wissenschaftliche Studien zur Erforschung des nephrotischen Syndroms genutzt und gegebenenfalls auch weitergegeben werden können.

- Sollte ich die Zustimmung zur Teilnahme in der Studie widerrufen, wünsche ich die Löschung aller Daten (falls ja, bitte ankreuzen).
- Sollten bei meinem Kind genetische Veränderungen (Mutationen) gefunden werden, bin ich damit einverstanden, dass zur weiteren Differenzierung dieser Mutationen auch von mir Blut gezielt auf die bei meinem Kind nachgewiesenen Veränderungen untersucht wird (falls ja, bitte ankreuzen).

.....
Ort, Datum Name und Unterschrift des Patienten

.....
Ort, Datum Name und Unterschrift des Erziehungsberechtigten

.....
Ort, Datum Name und Unterschrift des Arztes