

Podonet

Regiszter és klinikai tanulmány a szteroidrezisztens nefrózis genetikai rizikófaktorainak vizsgálatára

Szülői tájékoztató

Kedves Szülők!

Gyermeük, mint tudják szteroidrezisztens nefrózisban szenved. E betegségben a vese kiválasztó funkciója károsodik, így nagy mennyiségű fehérje távozik a vizeleten keresztül, melynek következtében víz halmozódhat fel a szövetekben (ödéma), zsírsanyagcsere zavart léphet fel, megnövekedhet a trombózis hajlam, meggyengülhet az immunrendszer, hormonális elváltozások alakulhatnak ki és hosszú távon beszűkülhet a vesefunkció.

A nefrózist a legtöbb esetben az immunrendszer átmeneti szabályozási hibája váltja ki. A legtöbb gyermek állapota gyorsan javul kortikoszteroid gyógyszer hatására, mely rövid időre gátolja az immunrendszer működését. Ezek a gyermekek hamar meggyógyulnak és egy életen át normális vesefunkcióval rendelkeznek. Körülbelül minden nyolcadik nefrózisban megbetegedett gyermek tünete azonban nem javulnak kortikoszteroid hatására, ez a betegség szteroidrezisztens formája. Ez esetben egyéb gyógyszerek segítségével igyekszünk az immunrendszert intenzíven gátolni, a fehérjevesztést megszüntetni illetve csökkenteni. A szteroidrezisztens nefrózis oka a legtöbb esetben ismeretlen. Bizonyos gyermekeknél és családoknál az elmúlt évek kutatásai olyan genetikai eltéréseket (mutációkat) találtak, melyek a szteroidrezisztens nefrózist kialakíthatják illetve kialakulásához hozzájárulhatnak. Ezen genetikai eltéréssel járó formáknál az immunrendszert befolyásoló gyógyszerek rendszerint nem segítenek.

A szteroidrezisztens nefrózis egy nagyon ritka betegség, 100 000 gyermekből körülbelül 3-4 érintett, ezért nem ismerjük még pontosan a kiváltó okokat és a gyógyszeres terápia hatékonyságát. Ennek megfelelően számos európai vesecentrummal együttműködésben célul tűztük ki a betegség lefolyásának, a vese funkciójának és a gyógyszeres terápiának a nyomon követését minél több szteroidrezisztens nefrózisban szenvedő gyermeknél. Szeretnénk megtalálni azokat a rizikófaktorokat, amelyek a kedvezőtlen lefutáshoz hozzájárulnak illetve szeretnénk összehasonlítani a különböző gyógyszeres terápia hatékonyságát. Így igyekszünk az optimális terápia beállítására, a jobb életminőség kialakítására és a vesefunkció hosszú távú megtartására az Ön gyermeke és a jövőben megbetegedő gyermekek esetében. Ennek megfelelően, amennyiben gyermekénél erre még nem került sor, szeretnénk genetikai vizsgálatokat végezni. E vizsgálatok eredményei fontosak lehetnek a betegség lefolyása és a gyógyszeres kezelés szempontjából.

A vizsgálatokról

A PodoNet tanulmányban való részvétel önkéntes. Amennyiben gyermeke részt vesz a tanulmányban, mindenekelőtt egy részletes anamnézis felvételre kerül sor egy szokásos ambuláns vizsgálat alkalmával. Kérdéseket teszünk fel a betegség megjelenését, a betegség eddigi lefolyását, a gyógyszeres terápia és a családtagok esetleges vesebetegségét illetően.

Ezen információk egyéb, az ambuláns vizsgálatok során elvégzett laboreredményekkel együtt (vesefunkció, fehérje mennyiség a szérumban és a vizeletben stb.) anonim formában, név nélkül egy internetes adatbankba (regiszter) kerülnek. A tanulmány tervezett időtartama három év. Évente egyszer, egy egyébként is esedékes kontrollvérvétel során 5 ml vérre és 20 ml vizeletre lesz szükségünk. Egyszer kerül sor 5-10 ml vér levételére, genetikai vizsgálatok céljából. Amennyiben gyermekénél genetikai vizsgálatra még nem került sor, szeretnénk a már ismert szteroidrezisztens nefrózist kiváltó genetikai mutációkat megvizsgálni, emellett a teljes genetikai állomány olyan gyakori genetikai variációinak felkutatását is tervezzük, melyek a szteroidrezisztens nefrózis lehetséges rizikófaktorául szolgálhatnak. Ha betegséget okozó mutációt találunk, kezelőorvosán keresztül értesítjük. Ez esetben Öntől, mint szülőtől is szeretnénk vérmintát venni, hogy megállapíthassuk, hogy a gyermekénél fennálló genetikai elváltozás öröklött-e avagy újonnan keletkezett. A vér és vizelet mintákat kizárólag a PodoNet tanulmány keretein belül használjuk fel és egységesen a heidelbergi vesecentrumban kerülnek megőrzésre.

Az adatvédelem megvalósításáról

Az adatkezelés anonim formában történik. A betegek név nélkül, kizárólag számkóddal jelölve, adott esetben születési évvel megjelölve szerepelnek egy internetes adatbankban. Így kizárólag a kezelőorvos tud betegének adataihoz hozzáférni. A vér, DNS és vizeletmintákon egy a beteghez véletlenszerűen hozzárendelt számkód lesz feltüntetve, így a laborokban nem lesz nyomonkövethető, hogy az adott minta melyik betegtől származik. Mindenkor az orvosi titoktartás előírásainak és az adatvédelem törvényeinek megfelelően járunk el. Beleegyezését bármikor, indoklás nélkül visszavonhatja, mely gyermeke későbbi orvosi ellátását nem befolyásolja. Kérésére gyermeke részvételét az adatbázisból töröljük, a vérmintákat megsemmisítjük, hacsak a vérminták megőrzésére vonatkozó alapszabályok ezzel nem ütköznek.

Előre is köszönjük gyermeke részvételét!

PodoNet

Regiszter és klinikai tanulmány a szteroidrezisztens nefrózis genetikai rizikófaktorainak vizsgálatára

Beleegyző nyilatkozat

Aláírással ezúton hozzájárulok, hogy gyermekem, _____, szül. idő _____, a fent megnevezett tanulmányban részt vegyen.

A tervezett tanulmány célkitűzéseiről a tájékoztatást megkaptam és elolvastam a mellékelt Betegtájékoztatót. Lehetőségem volt a kapott információkat Dr. _____ megbeszélni és kérdéseket feltenni.

Megértettem, hogy beleegyzésemet bármikor, minden indoklás és következmény nélkül visszavonhatom, mely gyermekem későbbi orvosi ellátását nem befolyásolja.

A felvilágosítást megkaptam és elfogadom, hogy az adatkezelés anonim formában történik.

Beleegyzem, olyan genetikai mutációk vizsgálatába, melyek a szteroidrezisztens nefrózist kialakíthatják. A genetikai vizsgálatok eredményeinek a gyógyszeres terápiát befolyásoló következményeiről a felvilágosítást megkaptam. Beleegyzem, hogy adataimat anonim formában jelenlegi és jövőbeli tudományos, a szteroidrezisztens nefrózissal foglalkozó kutatásokban felhasználják.

- Amennyiben beleegyzésemet visszavonom, kérem gyermekem részvételét az adatbázisból törölni (kérem bejelölni).

- Abban az esetben, ha gyermekemnél betegséget okozó genetikai elváltozást (mutációt) találnak, beleegyzem, hogy további vizsgálat céljából tőlem is vért vegyenek (kérem bejelölni).

.....

Hely, Dátum a gyermek aláírása és neve nyomtatott betűkkel

.....

Hely, Dátum a szülő vagy törvényes képviselő aláírása és neve nyomtatott betűkkel

.....

Hely, Dátum a kezelőorvos aláírása és neve nyomtatott betűkkel