

Podonet

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

Informazione per i genitori

Cari genitori,

Vostro figlio soffre di una sindrome nefrosica steroideo-resistente. Come sapete, la funzione di filtro dei reni è limitata e quindi possono venire perse grandi quantità di proteine nell'urina. Le conseguenze cliniche possono essere un accumulo di acqua nei tessuti (edemi), disturbi del metabolismo dei grassi, un rischio elevato di trombosi, un sistema immunitario debole, disturbi ormonali e a lungo termine un'insufficienza della funzione renale.

Spesso la sindrome nefrosica è dovuta ad una breve disfunzione del sistema immunitario. Dal punto di vista terapeutico molti bambini rispondono molto velocemente ai cosiddetti corticosteroidi; questi sono medicinali che sono in grado di sopprimere brevemente il sistema immunitario. Molto rapidamente questi bambini non presentano più sintomi e preservano una funzione renale normale per tutta la vita. Circa un bambino su otto che si ammala di sindrome nefrosica non presenta un miglioramento nonostante i corticosteroidi e quindi rimane steroideo-resistente. In questi casi spesso si riesce a migliorare o a normalizzare la perdita di proteine con ulteriori medicinali che sopprimono più intensamente il sistema immunitario. In molti casi la causa della steroideo-resistenza rimane sconosciuta. Per alcuni bambini o famiglie si sono trovate negli ultimi anni mutazioni genetiche, che causano o possono favorire l'insorgenza di una sindrome nefrosica steroideo-resistente. Di solito, i medicinali che modulano il sistema immunitario non hanno nessun effetto positivo nelle forme genetiche di questa malattia.

La sindrome nefrosica steroideo-resistente è una malattia molto rara, circa 3-4 bambini su 100000 ne sono colpiti. Di conseguenza le nostre conoscenze sulle cause che provocano la malattia e l'effetto di una terapia medicamentosa sono limitate. Assieme a tanti altri centri nefrologici di tutta l'Europa vogliamo seguire il decorso della malattia e della funzione renale e le strategie terapeutiche applicate nel maggior numero possibile di bambini con sindrome nefrosica steroideo-resistente. In tal modo vogliamo confrontare i fattori di rischio per dei decorsi particolarmente gravi e l'effetto di diversi approcci terapeutici. Con queste analisi vogliamo contribuire ad una terapia della malattia ottimale, ad una migliore qualità di vita ed ad un mantenimento a lungo termine di una funzione renale normale per Suo figlio e per i bambini che si ammalano nel futuro. Inoltre, se non è ancora stato fatto, vogliamo effettuare degli esami genetici per valutare il rischio genetico per la malattia. I risultati di questi esami genetici possono essere importanti per il decorso della malattia e per la terapia di Suo figlio.

Cosa viene esaminato?

La partecipazione allo studio è volontaria. Se il vostro bambino partecipa al progetto Podonet, viene documentata durante un controllo regolare nel vostro centro nefrologico in modo

molto preciso la storia clinica.

Ciò significa raccogliere informazioni sulla prima manifestazione, il decorso e la terapia medicamentosa della malattia e inoltre su eventuali malattie renali all'interno della famiglia.

Queste informazioni vengono documentate in forma pseudoanonimizzata in una banca dati (registro) assieme ad alcuni valori di laboratorio (funzione renale, quantità di proteine nel sangue, proteine nell'urina, ecc.) misurati durante un regolare controllo medico.

Lo studio durerà 3 anni. Ogni 12 mesi avremo bisogno di un campione di sangue (5 ml) e di urina (20 ml) che verranno raccolti nell'ambito di un controllo regolare. Una volta sola si avranno bisogno di circa 5-10 ml di sangue per la determinazione del profilo del rischio genetico.

Se non è ancora stato fatto, si cercheranno disturbi genetici (mutazioni) che già si sa che possono causare una sindrome nefrosica steroideo-resistente.

Se troviamo delle mutazioni importanti che possono causare la malattia, vi informeremo tramite il vostro medico curante. Inoltre pianifichiamo di cercare in tutto il materiale genetico varianti genetiche frequenti che probabilmente possono rappresentare un rischio per l'insorgenza di una sindrome nefrosica steroideo-resistente. In questo caso faremmo volentieri anche un esame del sangue a Voi come genitori. Così potremmo provare se le mutazioni genetiche sono avvenute spontaneamente solo a vostro figlio oppure se sono state ereditate. 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.

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

Ci ralleghiamo già sin d'ora per la partecipazione di Suo figlio a questo studio!

