

PodoNet

Registo clínico e Estudo do Risco Genético para Síndrome Nefrótico cortico-resistente

Informação para os pais

Caros pais,

O/A vosso/a filho/a tem um síndrome nefrótico cortico-resistente. Como é certamente do vosso conhecimento, a função de filtração do rim está alterada, do que resulta perda maciça de proteínas na urina. O síndrome nefrótico pode originar vários sintomas, incluindo retenção de água nos tecidos (edema), aumento dos níveis sanguíneos de lípidos e uma predisposição para infecções e formação espontânea de coágulos sanguíneos (trombose). A longo prazo, pode ocorrer diminuição progressiva da função renal global .

A maioria dos casos de síndrome nefrótico é causada por uma desregulação transitória do sistema imunológico. A maioria das crianças responde rapidamente aos corticóides, que causam supressão do sistema imunológico. Se o tratamento com corticóides resultar, as crianças recuperam completamente e a função renal permanecerá normal. Contudo, 1 em cada 8 crianças com síndrome nefrótico não responde ao tratamento com corticóides: são “cortico-resistentes”. Nestes casos, a proteinúria pode ser frequentemente eliminada ou, pelo menos, reduzida utilizando fármacos imunossupressores mais fortes.

Na maioria dos casos, a causa do síndrome nefrótico é desconhecida. Recentemente, foram identificadas em pacientes e nas suas famílias, anomalias genéticas que causam síndrome nefrótico cortico-resistente. As formas genéticas da doença habitualmente não respondem a qualquer tipo de medicação imunossupressora. Nestes casos são administrados outros medicamentos para reduzir a perda urinária de proteínas e estabilizar a função renal.

O síndrome nefrótico cortico-resistente é uma doença rara. Deste modo, o nosso conhecimento acerca das causas e eficácia do tratamento médico é muito limitado. Em cooperação com vários centros europeus de doenças renais pediátricas, iremos desenvolver um registo para recolha e análise de dados sobre as causas, evolução e prognóstico da doença. O objectivo deste estudo é otimizar os cuidados médicos e a qualidade de vida das crianças com síndrome nefrótico cortico-resistente, identificando as terapêuticas mais eficazes e evitando tratamentos desnecessários.

Em que consistirá precisamente este estudo?

Se o/a vosso/a filho/a participar no projecto PodoNet project, a sua história clínica será pormenorizadamente registada numa consulta médica num dos nossos centros. Esse registo inclui as manifestações e evolução da doença, as modalidades terapêuticas, os medicamentos administrados e a história familiar de doenças renais. Esta informação clínica, assim como vários parâmetros laboratoriais (tais como, testes de função renal, proteínas do sangue, proteinúria) serão registados numa base de dados na internet (o registo PodoNet).

Anualmente obteremos uma amostra adicional de sangue (5 ml) e de urina (20 ml) no contexto de uma consulta de rotina. A análise do risco genético será efectuada uma única

vez, numa amostra adicional de sangue de 5 a 10 ml de volume. Esta análise determinará variações genéticas comuns do genoma completo que podem estar associadas com o síndrome nefrótico cortico-resistente. Com o vosso consentimento e, se não tiver sido efectuado previamente, pesquisaremos também anomalias genéticas raras (mutações) de potencial importância para o/a vosso/a filho/a e para a vossa família. No caso de serem encontradas mutações de significado clínico, será informado o vosso médico assistente, desde que o desejem.

Como irá ser assegurada a confidencialidade dos dados pessoais?

Para todos os dados recolhidos durante o estudo será criado um pseudónimo (o que significa que não serão registados nomes; todos os dados serão codificados). Os dados serão registados e gravados numa base de dados segura da Internet (registo PodoNet). Desta forma, apenas o médico responsável de cada centro pode relacionar determinados dados com cada paciente em concreto. As amostras de sangue, urina e DNA serão apenas identificadas com o código do paciente gerado pela base de dados; deste modo, nenhum laboratório poderá identificar as amostras como pertencendo ao vosso filho.

As regulamentações da confidencialidade médico/doente e todas as leis nacionais de protecção de dados pessoais serão respeitadas.

Os pais podem desistir da participação do/a seu/sua filho/a no estudo em qualquer momento e sem necessidade de especificação das razões. Em caso de desistência, não haverá quaisquer consequências negativas na sua assistência médica. A pedido dos pais, todos os dados recolhidos para o estudo serão eliminados e todas as amostras serão destruídas, excepto se houver obrigações legais de arquivo de amostras impostas pela lei ou estatutos.

Ficáramos muito agradecidos se concordasse em que o/a seu/sua filho/a participasse neste estudo.

< Investigador Principal: Prof. Dr. Caldas Afonso >

