

PodoNet

Klinički Registar i studija genetskog rizika za steroid rezistentni nefrotski sindrom

Informacija za roditelje

Dragi roditelji,

Vaše dete boluje od nefrotskog sindroma koji je rezistentan na kortikosteroidnu terapiju. Kao što izvesno znate, oštećenje filtracione uloge bubrega dovodi do masivne proteinurije. Nefrotski sindrom može imati različite simptome od kojih su najpoznatiji zadržavanje vode u tkivima (edemi), povećanje masnoće u krvi, te preosetljivost za infekcije i tromboze. Vremenom može progresivno slabiti funkcija bubrega.

U većini slučajeva nefrotski sindrom nastaje usled prolazne disregulacije imunog sistema. Najveći broj dece povoljno reaguje na takozvane kortikosteroidne lekove koji smanjuju funkciju imunološkog sistema. Ako kortikosteroidi deluju, deca se oporavljaju i funkcija bubrega ostaje normalna. Međutim 1 od 8 dece sa nefrotskim sindromom ne reaguje na pomenute lekove i tada se oni okarakterišu kao steroid rezistentni. Kod tih bolesnika treba primeniti jače imunosupresivne lekove.

Osnovni poremećaj koji dovodi do nefrotskog sindroma nije sasvim razjašnjen. Odnedavno se zna da genetske abnormalnosti mogu izazvati nefrotski sindrom pojedinaca, ili više članova iste familije. Genetska forma nefrotskog sindroma ne reaguje povoljno na imunosupresivne lekove, pa tada treba primeniti druge lekove koji smanjuju gubitak proteina urinom i stabilizuju funkciju bubrega.

Steroid-rezistentan sindrom je retka bolest. Zbog toga je naše znanje o uzrocima i uspešnosti terapije vrlo ograničeno. U saradnji sa brojnim dečijim nefrološkim centrima u Evropi razvijamo centar za skupljanje i analiziranje podataka o uzrocima, toku i ishodu bolesti. Svrha ove studije je da učini najboljom lečenje i kvalitet života dece koja boluju od steroid rezistentnog nefrotskog sindroma na taj način što će se odabrati najefikasnije lekove i izbeći nepotrebne postupke lečenja.

Šta ćemo mi tačno ispitati?

Ako vaše dete učestvuje u PodoNet projektu, prilikom redovne posete vašem lekaru istorija bolesti će se iscrpno zabilježiti. Ti podaci se odnose na kliničke simptome bolesti, načine

lečenja, davanje lekova i podatke o obolenjima kod članova porodice. Ove kliničke informacije kao i nekoliko laboratorijskih parametara (naprimer procena funkcije rada bubrega, koncentracija proteina u krvi i mokraći) će se zabilježiti u PodoNet registru.

Jednom godišnje, prilikom redovne posete vašem lekaru i kontroli uobičajenih analiza iz krvi i urina, uzeće se dodatnih 5 ml krvi i 20 ml urina. Procena genetskog rizika za nastanak bolesti će se izvršiti u dodatnom uzorku krvi od 5 do 10 ml. Ova analiza će odrediti zajedničke genetske varijacije u celom genomu koje mogu biti udružene sa steroid-rezistentnim nefrotskim sindromom. Sa vašom dozvolom i ukoliko nije uradjeno ranije u toku ispitivanja vašeg deteta, ispitaćemo genetske abnormalnosti koje su od mogućeg značaja za vaše dete i celu familiju. Ako otkrijemo da postoje promenjeni geni (mutacije) koji su od kliničkog značaja, obavestićemo vašeg lekara, ako to vi želite.

Kako će se čuvati tajnost (privatnost) podataka ?

Umesto imena i prezimena vašeg deteta, svi podaci koji se odnose na vaše dete čuvaće se pod znacima u PodoNet registru. Tako će samo vaš lekar biti upoznat sa podacima o vašem detetu. Na sličan način će se obilježiti i čuvati uzorci krvi, mokraće i genetskog materijala (DNA).

Pravila poverljivosti bolesnik/lekar kao i sva prava privatnosti regulisana nacionalnim zakonima će biti uvažena.

Vi možete da napustite učešće u studiji u bilo koje vreme bez navodjenja razloga. To neće imati negativan uticaj na medicinski tretman vašeg deteta. Na vaš zahtev, svi podaci dobijeni ispitivanjem vašeg deteta će se poništiti osim ako ne postoje propisi zakona, statuta ili ugovora koji nalazu odgovarajuće čuvanje uzoraka.

Mi ćemo biti jako zahvalni ako pristanete da vaše dete učestvuje u ovoj studiji!

Ime glavnog istraživača:

Podonet

Klinički Registar i studija genetskog rizika za steroid rezistentni nefrotski sindrom

Informisani pristanak

Slazem se da moje dete

(datum rođenja) učestvuje u Podonet studiji.

Informisan sam o ciljevima i predmetu studije o koja se bavi ispitivanjem genetskog rizika steroid rezistentnog nefrotskog sindroma. Dobio sam i pročitao informaciju o studiji i imao sam prilike da postavljam pitanja u ličnoj diskusiji sa Prof. Dr Peco-Antić.

Pristajem dobrovoljno da učestvujem u studiji. Svestan sam da moje dete može u svakom momentu, bez navodjenja razloga, da napusti studiju i da to neće imati nepovoljnog uticaja na dalje lečenje mog deteta.

Obavešten sam i ja se slažem sa činjenicom da će se podaci skupljeni za studiju čuvati pod oznakom, a ne imenom deteta. Moje ime se neće navoditi u publikaciji rezultata studije. Odgovarajući autoritet može dobiti dozvolu da pregleda podatke studije sa ciljem da proveri da li se studija izodi prema propisanom protokolu.

.....
Roditelj

.....
Pacijent:

.....
Lekar

.....
Datum