

## **Proyecto PodoNet**

### **Registro Clínico del Síndrome Nefrótico Esteroide Resistente y Evaluación Genética de marcadores de Riesgo para el Síndrome Nefrótico Esteroide Resistente**

#### **Consentimiento informado para los padres**

Apreciados padres:

Su hijo sufre una enfermedad llamada síndrome nefrótico esteroide resistente. Como usted ya lo sabe, esta enfermedad deteriora la filtración renal, generando una pérdida masiva de proteínas en la orina. El síndrome nefrótico puede generar muchos síntomas incluyendo retención de agua en los tejidos (edema), aumento de los niveles de colesterol en la sangre y una predisposición a infecciones y problemas de coagulación (trombosis). A largo plazo, se puede presentar un deterioro progresivo de la función global del riñón.

La mayoría de los casos de síndrome nefrótico son causados por una disregulación transitoria del sistema inmune. Muchos niños responden rápidamente a medicamentos llamados esteroides, los cuales suprimen el sistema inmune. Si los esteroides funcionan, habrá una recuperación completa y la función renal será normal. Sin embargo uno de cada ocho niños con síndrome nefrótico no responden al tratamiento con esteroides; estos pacientes son denominados “esteroides resistentes”. En estos casos, la proteinuria puede ser eliminada o al menos reducida por otros medicamentos alternativos, como medicamentos inmunosupresores.

En muchos casos, la enfermedad de base del síndrome nefrótico es desconocida. Recientes anomalías genéticas asociadas con el síndrome nefrótico esteroide resistente fueron identificadas en algunos pacientes y sus familias. Las formas genéticas de la enfermedad usualmente no responden a ninguna terapia inmunosupresiva. En estos casos otras drogas pueden ser administradas para reducir la pérdida de proteínas por la orina y estabilizar la función renal.

El síndrome nefrótico esteroide resistente es una rara enfermedad. Por lo tanto nuestro conocimiento acerca de la causa y la eficacia de las terapias médicas es muy limitada. Nosotros en cooperación con numerosos centros europeos de nefrología pediátrica, desarrollaremos un sistema de registro para la recolección y análisis de datos acerca de la causa, curso y pronóstico de la enfermedad. El propósito de este estudio es optimizar el cuidado médico y la calidad de vida de su hijo y otros niños con síndrome nefrótico esteroide resistente, por medio de la identificación de terapias más efectivas y así, evitar tratamientos innecesarios.

#### **Que exactamente será examinado?**

La participación en este estudio PodoNet es voluntaria. Si su hijo participa en este estudio “PodoNet”, la historia clínica de su hijo será evaluada por alguno de los doctores participantes en uno de nuestros centros. Esto incluye las manifestaciones clínicas y el curso de la enfermedad, las modalidades de tratamiento, las drogas administradas y los antecedentes familiares de enfermedad renal. La información clínica así como algunos parámetros de laboratorio (función renal, niveles de proteínas en sangre, proteínas en orina, etc) serán recolectadas en una base de datos (The PodoNet registry).

Este estudio tiene una duración de tres años. Cada 12 meses nosotros obtendremos una muestra de sangre adicional (5 ml) y una muestra de orina (20 ml) durante la consulta

ambulatoria. Al mismo tiempo, un análisis de riesgo genético será realizado con una muestra adicional de sangre de 5-10 ml (volumen total). Este análisis determinará variaciones genéticas comunes en el genoma entero que pueden estar asociadas con el síndrome nefrótico esteroide resistente. Si ustedes están de acuerdo y si no se ha realizado antes, nosotros también investigaremos algunas raras anomalías genéticas (mutaciones) de potencial relevancia para su hijo y su familia. En caso de encontrar mutaciones de relevancia clínica nosotros podríamos realizar también el análisis genético a los padres, previo consentimiento informado. Posiblemente nosotros podríamos diferenciar entre una nueva mutación en su hijo o una mutación genética que fue transmitida por los padres.

Las muestras de sangre y de orina, solamente serán utilizadas para el proyecto PodoNet y serán almacenadas y analizadas en Heidelberg (Alemania).

### **Como la protección de la identidad será asegurada?**

**Para la recolección de los datos será creado un pseudónimo (es decir, no habrá nombres ya que a todos los datos se les asignará un código). Los datos serán recolectados y guardados en una segura base de datos en internet (PodoNet registry). Solamente el Médico especialista que atiende estos pacientes podrá relacionar los datos con cada paciente. Las muestras de sangre, orina y de DNA serán marcadas únicamente con el código generado por la base de datos, de esta forma ningún laboratorio puede reconocer la muestra de su hijo.**

**Las leyes nacionales que protegen la confidencialidad de los pacientes/médicos y la protección de la privacidad serán respetadas.**

**Si usted desea, puede retirarse del estudio en cualquier momento sin especificar razones. Esto no generará consecuencias negativas sobre la atención médica de su hijo. Luego de su retiro, todos los datos recolectados en el estudio serán borrados y las muestras serán destruidas a menos que haya una obligación de almacenamiento por la ley.**

Nosotros apreciaríamos mucho que usted y su hijo deseen participar en este estudio.

Nombre del investigador principal.

