

# **PodoNet**

## **Steroide Dirençli Nefrotik Sendromun Genetik Risklerinin Çalıřılması ve Klinik Kayıt**

### **Aileler İin Bilgilendirme**

Sayın Anne/Baba,

ocuĐunuzda steroide dirençli nefrotik sendrom mevcuttur. BildiĐiniz gibi, bbreĐin bozulmuř szme fonksiyonu idrar proteinlerinin yoĐun kaybıyla sonulanır. Nefrotik sendrom dokuda su birikimi (dem) dahil kan yaĐlarında ykselme, enfeksiyonlara yatkınlık ve kanda pıhtılařmaya (tromboz) neden olur. Uzun vadede bbreĐin tm fonksiyonlarında ilerleyici bozulma geliřebilir.

Nefrotik sendrom, hastaların çoĐunda baĐıřıklık sistemindeki bir bozukluktan kaynaklanır. Birok ocuk baĐıřıklık sistemini baskılayan kortikosteroid adı verilen ilalara iyi yanıt verir. EĐer kortikosteroidler iře yararsa bu hastalar tamamen iyileřir ve bbrek fonksiyonları normal kalır. Ancak nefrotik sendromlu her 8 ocuktan birisi kortikosteroid tedavisine yanıt vermez; bunlar steroide dirençlidir. Bu vakalarda proteinri (idrarla protein kaybı) baĐıřıklık sistemini baskılayan daha gl ilalarla sıklıkla dzeltilebilir ya da en azında azaltılabilir.

Birok hastada nefrotik sendromun altta yatan sebebi halen bilinmemektedir. Son zamanlarda steroide dirençli nefrotik sendroma neden olan genetik anormallikler bazı hasta ve ailelerinde tanımlanmıřtır. HastalıĐın genetik formları genellikle baĐıřıklık sistemini baskılayan herhangi bir ilaca yanıt vermez. Bu vakalarda idrarla protein kaybını azaltmak ve bbrek fonksiyonlarını korumak iin bařka ilalar verilir.

Steroide dirençli nefrotik sendrom nadir bir hastalıktır. Bu yzden nedenler ve tıbbi tedaviler hakkındaki bilgilerimiz olduka sınırlıdır. Avrupa'nın birok ocuk bbrek merkezleriyle iřbirliĐi ile hastalıĐın nedenleri, gidiřatı ve sonuları hakkında bilgi toplamak iin bir kayıt sistemi geliřtireceĐiz. Bu alıřmanın amacı ocuĐunuzun ve steroide dirençli nefrotik sendromlu diĐer ocukların tıbbi bakımlarını ve hayat kalitesini daha etkin tedavileri tanımlayarak iyileřtirmek ve gereksiz tedavilerden kaınmaktır.

### **Tam olarak ne arařtırılacak?**

PodoNet kayıt sistemine katılım gnlllk esasına baĐlıdır. EĐer ocuĐunuz PodoNet projesine katılırsa ocuĐunuzun tıbbi yks merkezlerimizin birinde dzenli doktor kontrollerinde tam olarak kaydedilecektir. Kaydedilecekler arasında hastalıĐın ortaya ıkıřı ve gidiřatı, tedavi protokolleri, verilen ilalar ve ailede bbrek hastalıĐı hikayesi vardır. Bu klinik bilgi ve birok laboratuvar bulgu (rneĐin bbrek fonksiyon testleri, kan protein dzeyi, idrarla protein kaybı) internet veritabanına (PodoNet kayıt sistemi) kaydedilecektir.

alıřmanın sresi 3 yıl olarak hedeflenmiřtir. Yılda bir kez rutin kontrol kapsamında ilave kan (5ml) ve idrar rneĐi (20ml) alacaĐız. Bir kereye mahsus olmak zere 5-10 ml ilave kan numunesinde genetik risk analizi yapılacaktır. Bu analiz steroide dirençli nefrotik sendromla iliřkili olabilecek genlerde sık grlen genetik deĐiřiklikleri saptayacaktır. Onayınızla ve eĐer daha nce yapılmamıřsa, nadir genetik anormalliklerin (mutasyon) ocuĐunuz ve ailenizle potansiyel ilintisini

arařtıracađız. Klinik önemi olan bir mutasyon bulduđumuzda rıza gösterirseniz ebeveyn olarak sizin de kanlarınızı analiz etmek istiyoruz. Belki, çocuđunuzda yeni bir mutasyon ile atalardan gelen bir mutasyon arasında ayırım yapabiliriz.

Kan ve idrar örnekleri sadece PodoNet projesinde kullanılacak ve merkezi olarak Heidelberg'de biriktirilecek ve analiz edilecektir.

### **Bilgilerin mahremiyeti nasıl korunacak?**

Çalıřma boyunca toplanacak tüm bilgiler için bir takma ad kullanılacaktır (isim kaydedilmeyecektir, tüm bilgiler kodlanacaktır). Bilgiler kaydedilecek ve güvenli bir internet veritabanında (PodoNet kayıt sistemi) saklanacaktır. Böylece sadece görevli merkezin çalıřmaya katılan doktoru, hastanın bilgisiyle ilgili olacaktır. Kan, idrar ve DNA örnekleri sadece veritabanı tarafından oluşturulan hasta kodu ile etiketlenecek; böylece hiçbir laboratuvar çocuđunuza ait örnekleri izleyemeyecek.

Hasta/hekim mahremiyeti ile ilgili düzenlemeler ve ulusal verinin mahremiyetinin korunması ile ilgili bütün kurallara uyulacaktır.

Herhangi bir zamanda çocuđunuzu çalıřmadan herhangi bir sebep göstermeksizin çıkarabilirsiniz. Çalıřmadan ayrılması durumunda çocuđunuzun tıbbi bakımıyla ilgili herhangi bir olumsuz sonuç olmayacaktır. İsterseniz çalıřma için toplanmış tüm bilgi silinecek ve kanun ya da statü ile bekletme mecburiyeti olmadıkça tüm örnekler yok edilecektir.

Çocuđunuzun bu çalıřmaya katılması konusunda hem fikir olmanız bizi mutlu edecektir!

< Temel arařtırıcının adı >

**PodoNet**  
**Steroide Dirençli Nefrotik Sendromun**  
**Genetik Risklerinin Çalışılması ve Klinik Kayıt**

**Rıza Formu**

PodoNet projesinde ben/çocuğum \_\_\_\_\_ yer alma konusunda hem fikirim.

Amaçlar, klinik kayıttın içeriği ve steroide dirençli nefrotik sendromun genetik risklerinin araştırılması hakkında bilgilendirildim. Bilgilendirme yazısı verildi, bunu dikkatlice okudum ve Dr. \_\_\_\_\_ ile tartışmak ve sorularımı sormak için fırsatım oldu.

Benim /çocuğumun herhangi bir zamanda herhangi bir sebep göstermeksizin ve benim/çocuğumun tıbbi bakımını tehlikeye düşürmeksizin çalışmadan ayrılabilceğini biliyorum.

Steroide dirençli nefrotik sendroma neden olabilen ya da ilerleten nadir genetik bozukluklara yönelik planlanan araştırmaya rıza gösteriyorum. Genetik araştırmada anormal bulgunun sonuçları ve hastalıkla ilişkisi hakkında bilgi verildi.

PodoNet projesi kapsamında toplanan kişisel bilgi, kan ve idrar örneklerinin takma isimle saklanacağı hakkında bilgilendirildim ve hem fikirim. Üçüncü şahısların orijinal bilgilere erişemeyeceklerini anlıyorum.

Eğer çalışmaya katılıma rızamı geri çekersem tüm bilgilerin silinmesini istiyorum.

Eğer çocuğumda steroide dirençli nefrotik sendroma neden olan muhtemel bir genetik mutasyon bulunursa, bu belge ile çocuğumda bulunan özel genetik mutasyonun ayırımı için kanımın test edilmesine rıza gösteriyorum.

.....  
Şehir, Tarih

.....  
Hastanın Adı ve İmzası

.....  
Şehir, Tarih

.....  
Ebeveynin Adı ve İmzası

.....  
Şehir, Tarih

.....  
Doktorun Adı ve İmzası