

PodoNet

Registr a klinická studie genetického rizika u dětí s kortikorezistentním nefrotickým syndromem

Informace pro rodiče

Drazí rodiče,

Vaše dítě je postiženo kortikorezistentním nefrotickým syndromem. Jak jistě již víte, zhoršená filtrační schopnost ledvin způsobila masivní ztráty krevní bílkoviny do moči. Nefrotický syndrom může vyvolat celou řadu příznaků, včetně zadržování vody ve tkáních (otoky), zvýšení cholesterolu a ostatních lipidů v krvi, zvýšenou vnímavost k infekci a zvýšené riziko vzniku krevních sraženin v cévách (trombóza). Při dlouhotrvajícím onemocnění může dojít i ke snížení filtrační schopnosti ledvin a nahromadění dusíkatých látek v krvi.

Naprostá většina případů nefrotického syndromu je způsobena přechodnou poruchou imunitního systému. Většina dětí odpovídá na léčbu kortikoidy (Prednisonem), který ovlivňuje imunitní systém dítěte. Pokud je onemocnění citlivé na kortikoidy, bílkovina z moči kompletně vymizí a funkce ledvin zůstává normální. Bohužel 1 z 8 dětí s nefrotickým syndromem na tuto léčbu neodpovídá a nazýváme ho kortikorezistentní. Často v těchto případech může být proteinurie eliminována nebo alespoň snížena jinými více účinnými immunosupresivními léky.

Ve většině případů je vyvolávající příčina nefrotického syndromu stále neznámá. V poslední době byly nalezeny genetické abnormality vyvolávající kortikorezistentní nefrotický syndrom, jak u dětí samotných, tak i u jiných členů rodin. Genetické formy tohoto onemocnění většinou neodpovídají na žádnou immunosupresivní léčbu. V těchto případech se používají jiné léky, které mají alespoň snížit ztráty bílkoviny do moči a stabilizovat funkci ledvin.

Kortikorezistentní nefrotický syndrom je vzácné onemocnění. Proto jsou znalosti o příčinách tohoto onemocnění a jeho léčbě velmi omezené. Ve spolupráci mnoha Evropských dětských nefrologických center plánujeme založení registru těchto pacientů. Důvodem je sběr dat o příčinách, průběhu a dlouhodobé prognóze dětí s tímto onemocněním. Cílem této studie je optimalizovat lékařskou péči a kvalitu života vašeho dítěte a ostatních dětí s kortikorezistentním nefrotickým syndromem. K tomu cíli povede zjištění, který způsob léčby je nejúčinnější a bylo zabráněno tomu, aby děti nebyly léčeny zbytečně neúčinnými léky.

Co přesně bude vyšetřováno?

Účast v PodoNet Registru je dobrovolná. Jestliže se Vaše dítě zúčastní PodoNet studie, bude při pravidelné návštěvě vašeho nefrologa sepsána podrobná anamnéza, která bude obsahovat údaje o začátku a průběhu onemocnění, dosavadní léčbě (použitých lécích) a výskytu onemocnění ledvin v rodině. Tyto klinické informace spolu s několika výsledky laboratorních vyšetření (test funkce ledvin, obsah celkové bílkoviny v krvi a moči) budou vloženy do internetové databáze (PodoNet registru).

Trvání studie je plánováno na 3 roky. Každých 12 měsíců bude odebrán vzorek krve (5 ml) a vzorek moči (20 ml) v průběhu pravidelné návštěvy vašeho lékaře. Pro jednorázové vyšetření genetického rizika bude třeba odebrat další krevní vzorek (5 –10 ml). V celém genomu budou vyšetřeny běžné genetické odchylky, které mohou být spojeny se vznikem kortikorezistentního nefrotického syndromu. Také bychom rádi pátrali po vzácných genetických odchylkách (mutacích) potenciálně důležitých pro Vaše dítě a Vaši rodinu, samozřejmě, pokud s tím budete souhlasit a pokud toto vyšetření již nebylo provedeno dříve. V případě nálezu významné mutace, bychom také rádi vyšetřili vzorky Vaší krve, jako rodičů, v případě, že s tím budete souhlasit. Velmi pravděpodobně budeme moci rozlišit mezi novou mutací u vašeho dítěte a mutací předanou některým z rodičů. Získané vzorky krve a moči budou použity jen v Podonet Studii a budou centrálně uskladněny a analyzovány pouze v Heidelbergu.

Jak bude zaručena ochrana osobních dat?

Pro každé dítě zařazené do studie bude vytvořen speciální kód a všechna data sbíraná v průběhu studie budou označována pouze tímto kódem. Nebudou tedy zaznamenána žádná jména pacientů. Získaná data budou uložena v bezpečné internetové databázi (PodoNet registr). Jenom váš lékař bude mít přístup k datům jednotlivých pacientů. Pochopitelně jen k pacientům zařazeným tímto nefrologickým střediskem. Vzorky krve, moči a DNA budou označeny pouze kódem pacienta, který bude vygenerován databází a proto žádný laboratorní pracovník nebude mít možnost zjistit jméno dítěte.

Lékařské tajemství a všechny národní předpisy a zákony na ochranu osobních údajů budou respektovány.

Svůj souhlas s účastí Vašeho dítěte ve studii můžete kdykoliv bez udání důvodu odvolat. Toto Vaše rozhodnutí nebude mít žádný negativní vliv na další léčbu Vašeho dítěte. Na Vaši žádost mohou být všechna získaná data ve studii vymazána a všechny vzorky zničeny, pokud to není v rozporu se závaznými předpisy a zákony.

Velmi bychom ocenili Váš souhlas s účastí Vašeho dítěte v této studii.

Jméno hlavního vyšetřujícího

PodoNet

Registr a klinická studie genetického rizika u děti s kortikorezistentním nefrotickým syndrómem

Informovaný souhlas

Souhlasím s tím abych já/moje dítěse zúčastnilo v PodoNet studii. Byl jsem dostatečně informován o cílech, obsahu a důvodech vzniku registru i studie pátrající po genetickém riziku vzniku kortikorezistentního nefrotického syndromu. Dostal jsem dopis s podrobnými informacemi o studii, přečetl jsem ho pozorně a měl jsem příležitost se zeptat na všechny podrobnosti při osobním rozhovoru s Dr.....

Jsem si vědom, že já/moje dítě může studii kdykoli ukončit bez udání důvodů a bez následků na další lékařskou péči. Souhlasím s plánovaným výzkumem vzácných genetických poruch, které mohou způsobit nebo se spolupodílet na vzniku kortikorezistentního nefrotického syndromu. Dostal jsem dostatečné informace o významu a následcích abnormálních nálezů při genetickém vyšetření.

Byl jsem informován a souhlasím s tím, že všechna osobní data, vzorky krve a moči z průběhu PodoNet studie budou uložena a skladována pouze pod kódem a nebude nikdy použito jméno pacienta. Pochopil jsem, že třetí strana nebude mít přístup k datům shromážděným ve studii.

- V případě zrušení souhlasu účasti mého dítěte ve studii chci, aby všechna data byla vymazána.

- V případě průkazu genetické odchylky působící kortikorezistentní nefrotický syndrom u mého dítěte, souhlasím s tím, že můj krevní vzorek bude vyšetřen z důvodu upřesnění specifické genetické odchylky prokázané u mého dítěte.

.....,
Místo, Datum

.....
Jméno a podpis pacienta

.....,
Místo, Datum

.....
Jméno a podpis zákonného zástupce/rodiče

.....,
Místo, Datum

.....
Jméno a podpis lékaře