

بودونت سجل إكلينيكي ودراسة لبحث الأخطار الجينية للمتلازمة الكلوية المضادة للسترويد

معلومات للوالدين

الوالدان العزيزان:

طفلكم يعاني من المتلازمة الكلوية المضادة للسترويد، كما تعلمون بالتأكيد، فإن وظيفة الفلتر في الكلية ضعيفة، مما يؤدي إلى فقد كميات كبيرة من البروتين مع البول. النتائج الإكلينيكية المترتبة على ذلك يمكن أن تكون عبارة عن تجمعات للماء في الأنسجة (وذمة، تضخم)، تعطيل الأيض الدهني، ارتفاع خطر التجلط، ضعف المقاومة المناعية، تعطيلات هرمونية وعلى المدى البعيد إلى قصور في وظيفة الكلية. في أغلب الحالات يتم تنشيط المتلازمة الكلوية عبر خطأ تنظيمي للنظام المناعي. من ناحية علاجية يتفاعل معظم الأطفال بشكل سريع مع ما يعرف بـ كورتيكوستيرويد، هذه عبارة عن أدوية تؤدي على المدى القصير لتهدئة الجهاز المناعي. هؤلاء الأطفال يصبحون بشكل سريع بدون أعراض ويحافظوا مدى الحياة على وظيفة طبيعية للكلية. واحد من ثمانية أطفال تقريبا، ممن يعانون من المتلازمة الكلوية، لا يظهر تحسن في الأعراض ويبقى "مقاوم للسترويد". في هذه الحالات يمكن غالبا تحسين فقد البروتين أو إعادته إلى وضعه الطبيعي وتثبيت وظيفته الكلية عن طريق تهدئة النظام المناعي بأدوية أخرى. في أغلب الحالات يبقى سبب "مقاومة الستيرويد" غير واضح. عند بعض الأطفال تم في السنوات الأخيرة التعرف على تغييرات جينية (تغير مفاجئ في المادة الوراثية)، التي من الممكن التي تسبب المتلازمة الكلوية المضادة للسترويد أو تساعد على حدوثها. في الحالات الجينية من هذا المرض فإن الأدوية المؤثرة في النظام المناعي لا تساعد عادة.

المتلازمة الكلوية المضادة للستيرويد هي مرض نادر جدا، ما يعادل 3-4 من 100000 طفل مصابين بالمرض. لذلك فإن معرفتنا بالمسببات وفاعلية العلاجات المحتملة بالأدوية مازالت محدودة. لذلك نريد وبالتعاون مع العديد من مراكز الكلية الأوروبية متابعة سير المرض وسير وظيفة الكلية واستراتيجيات العلاج المستخدمة عند عدد كبير من الأطفال ممن يعانون من المتلازمة الكلوية المضادة للستيرويد. من خلال ذلك نريد تحديد عوامل الخطر التي قد تؤدي إلى تدهور سير المرض ومقارنة فاعلية طرق العلاج المختلفة، عن طريق هذه الفحوصات نريد أن نساعد في الوصول للعلاج الأمثل لهذا المرض وتحسين جودة الحياة للمرضى وكذلك الحفاظ على وظيفة الكلية بشكل مديد. إضافة لذلك نريد إجراء فحوصات عن الأخطار الجينية لهذا المرض، هذا إذا لم يتم إجراءها من قبل. نتائج هذه الفحوصات الجينية قد تكون مهمة لتطور سير المرض وللعلاج كذلك.

ما الذي سيتم فحصه؟

إذا شارك طفلك في مشروع البودونت فإنه سيتم إحصاء تاريخه المرضي تبعاً لموعد زيارة محدد في المركز الكلوي الذي سيقوم برعايته. من المعلومات التي سيتم جمعها هي وقت حدوث المرض، سير المرض حتى الآن، العلاجات الطبية ووجود أمراض الكلى في العائلة. هذه المعلومات وكذلك المتأثرات المعملية (وظيفة الكلية محتوى البروتين في الدم، محتوى البروتين في البول وأخرى) سيتم جمعها بشكل مشفر في قاعدة للبيانات (سجل).

كل 12 شهر سيتم خلال موعد زيارة اعتيادي أخذ عينة دم (5 مل) وعينة بول (20 مل) لتحديد لمحة الخطر الجيني سيتم لمرة واحدة سحب عينة من الدم بمقدار 5-10 مل فقط إذا لم يتم إجراؤه حتى الآن، سيتم البحث عن عدد من التغييرات الجينية المعروفة، التي قد تكون السبب في حدوث المتلازمة الكلوية المضادة للستيرويد. إذا وجدنا أن تغييرات وراثية قد تكون المسبب للمرض أو مهمة من ناحية إكلينيكية فسيتم إعلامكم بذلك عن طريق الطبيب المعالج. بالإضافة لذلك فإنه من المخطط له إجراء فحص لكامل المادة الوراثية للبحث عن المتفاوتات الجينية التي قد تكون من عوامل الخطر المسببة للمتلازمة الكلوية المضادة للستيرويد.

كيف تتم حماية المعلومات؟

جميع المعلومات التي يتم جمعها خلال هذه الدراسة سيتم تخزينها بشكل مشفر في قاعدة بيانات على الانترنت (بدون أسماء فقط عن طريق الأرقام وبعض الأحيان تاريخ الميلاد). هكذا يكون الطبيب المعالج في مركزكم هو الوحيد القادر على تحديد المريض ببياناته. قاعدة البيانات تقوم بعمل شيفرة عشوائية للمريض خاصة بهذه

الدراسة ,حيث يتم وضعها على عينات الدم ,الحمض النووي, البول. بهذه الطريقة لا تستطيع المعامل المشاركة في التحليلات الجينية تحديد أصل هذه العينات.

علاوة على ذلك سيتم المحافظة على تعليمات سر المهنة الطبية وكذلك قرارات القانون الفدرالي لحماية المعلومات.

بإمكانكم في أي وقت من الأوقات وبدون إبداء الأسباب سحب موافقتكم على المشاركة في هذه الدراسة, بدون أن يكون لذلك أي نتائج سلبية على مواصلة الرعاية الطبية لطفلكم. بناء على رغبتكم سيتم مسح المعلومات وإبادة العينات التي تم جمعها خلال الدراسة ما لم يكن هناك أي عائق قانوني أو تعارض مع اللوائح أو العقود المتعلقة بحفظ المعلومات والعينات.

سنكون سعداء بمشاركة طفلكم بهذه الدراسة.

دكتورة أجنييس تراوتمان
Dr.med. Agnes Trautmann

بروفيسور فرانز شايفر
(Prof. Dr.med. Dr.h.c. Franz Schaefer)

