

Beteg tájékoztató a

“Fenotípus és genotípus korrleációja öröklött TTP-ben (*Upshaw-Schulman szindróma*)”

című tanulmányra vonatkozóan

Tisztelt Beteg:

1. Általános információ a tanulmányról

Thrombotikus-thrombocytopeniás purpura (rövidítve **TTP**) egy ritka betegség, amelyet vérrögök megjelenése okoz (ún. vérlémezke thrombi) a kis és a legkisebb vérerekben. Az erek elzáródása az érintett szervekben léziók kialakulásához vezet, ami stroke, vese működés zavarának stb. okaként jelenhet meg. Kezelés nélkül a betegség az esetek 90%-ban halálhoz vezet.

A legtöbb esetben különbséget teszünk két forma, a szerzett és a veleszületett (=örökletes vagy familiáris) TTP között. Veleszületett **Upshaw-Schulman szindrómának** is nevezik, az első leírói után. Az Upshaw-Schulman szindrómát genetikai hibák (mutációk) okozzák az ADAMTS13 (=von Willebrand faktort hasító proteáz) génjében. Ez azt eredményezi, hogy a működő ADAMTS13 nem lesz többé képes kialakulni. Ezért, az Upshaw-Schulman szindrómás betegek plazmájából mérhető ADAMTS13 aktivitás a normál szint kevesebb, mint 5%-val egyezik meg.

Egyes betegekről különböző eset leírásokat közöltek mióta a von Willebrand faktort hasító proteázt (ADAMTS13) és a kapcsolatot a súlyos ADAMTS13 hiány és a TTP között felfedezték. Ez alapján, becsléseink szerint jelenleg megközelítőleg 150 ismert Upshaw-Schulman szindrómás van a világon. Sajnos, mivel túl keveset tudunk az Upshaw-Schulman szindrómáról jelenleg, a betegséget gyakran túlkésőn diagnosztizálják vagy egyáltalán nem és sok beteg vagy a testvéreik meghalnak vagy extrém súlyos, maradandó szervkárosodástól szenvednek. Ez annál is inkább sajnálatos, mivel az akut TTP epizódok Upshaw-Schulman szindrómás betegeknél sikeresen kezelhetők egyszeri plazma infúzióval. Ma, számos beteg kap plazma infúziót minden 2-3 hétben, a visszatérő epizódok megelőzésére és hogy normális életet élhessenek. Napjainkban nem tisztázott a kérdés, hogy minden betegnek szükséges-e ez a típusú megelőző kezelés, vagy bizonyos speciális helyzetekben lehetséges néhány más terápia használata, bár nem tudni mennyire hatékonyak a jelentkező epizódok veszélyének csökkentésében. (És mik lennének ezek a speciális helyzetek?)

2. A tanulmány célja

A tanulmány célja, hogy annyi információt gyűjtsünk, olyan precízen amennyire lehet a betegség folyamán, az epizódokat feltehetőleg kiváltó faktorokat (pl. terhesség, fertőzések stb.), plazma terápiát és más kezeléseket érintően annyi Upshaw-Schulman szindrómás betegről, amennyitől csak lehet. A következő lépésben, az összegyűjtött információt a terápia javaslatok fejlesztésére használjuk. Amióta lehetségesnek tűnik, hogy a klinikai lefolyást befolyásolják a genetikai tényezők (pl. az ADAMTS13 mutációk, von Willebrand faktor-tükör stb., mint adott esetben), familiáris tényezők vagy átmeneti és környezeti tényezők (gyógyszerhasználat, terhesség stb.), ezeket a tényezőket megvizsgáljuk egy kérdőív használatával, laboratóriumi tanulmányok, és családtagokon végzett tanulmányok segítségével.

A hosszú távú célja a tanulmánynak, hogy kiépítsen egy hálózatot, beleértve egy felületet az ismeretekről, tapasztalat cserére a terápiáról, a kezelés során jelentkező mellékhatásokról és a hosszú távú folyamatról, ezáltal fejlesztve a kezelést és a megelőzést az érintett betegekben. A kezelő orvosoknak és az érintett betegeknek hozzáférésük lesz ehhez a felülethez.

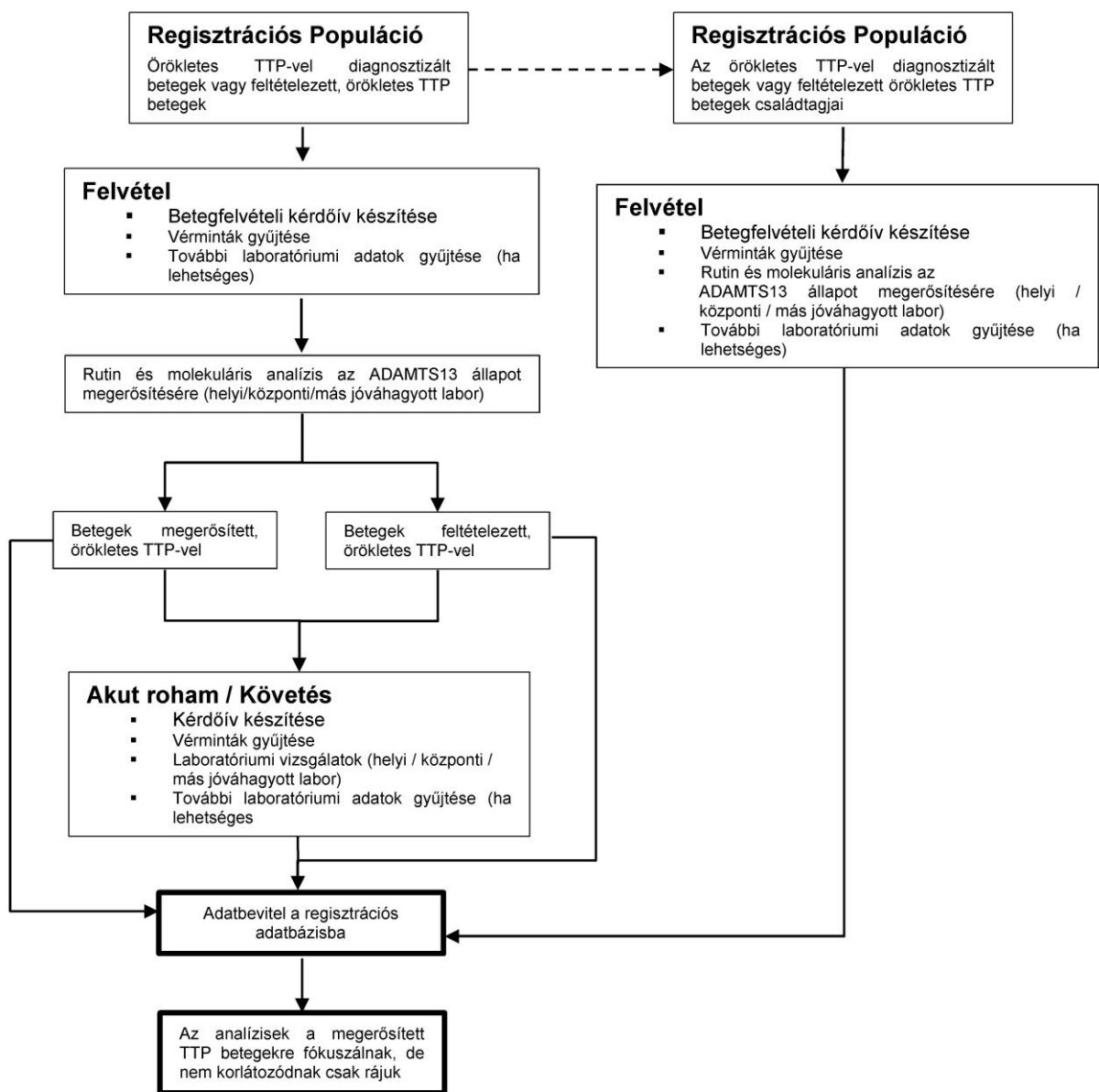
3. A tanulmányban résztvevők kiválasztása

Megkérjük, hogy vegyen részt a tanulmányban, mivel a thrombotikus-thrombocytopeniás purpura familiáris formájával, mint az Upshaw-Schulman szindrómával diagnosztizáltak. A családja tagjait szintén megkérjük, hogy vegyenek részt a tanulmányban. Ellentétben Önnel, velük csak egyszer lesz egy elbeszélgetés és megvizsgáljuk őket. (Lásd alábbi diagram)

4. Önkéntes részvétel

Az Ön részvétele a tanulmányban önkéntes. Amennyiben visszautasítja a részvételt a tanulmányban, nem lesz negatív hatása az orvosi ellátásra, amit kap. Ugyanez igaz, ha visszavonja a beleegyezését, hogy részt vegyen egy későbbi időpontban. Ezt Ön bármikor megteheti. Nem kell szolgáltatnia semmilyen indokkal, hogy visszavonja a beleegyezését és visszalépjen a tanulmányból.

5. Tanulmány ütemterv



A tanulmány kezdetén, az orvosa egy (alap) kérdőívet fog kitölteni Önnel, és ha szükséges, vérmintát vesz. Később, az orvosa egy éves követéses kérdőívet fog kitölteni Önnel, és ha szükséges vérmintát vesz. Ha a betegségének egy epizódját tapasztalja az orvosa egy kérdőívet fog kitölteni Önnel, és ha szükséges vérmintát vesz.

Az a terv, hogy dokumentáljuk a betegség lefolyását több éven keresztül és az adatokat az Upshaw-Schulman szindróma regisztrációban tároljuk.

6. A tanulmány résztvevőinek kötelezettségei

Mint a tanulmány résztvevőjének, Önnek kötelessége betartani a tanulmány tervet és az orvosát pontosan tájékoztatnia a betegsége lefolyásáról, más orvosok bármilyen kiegészítő kezeléséről, bármilyen gyógyszer szedéséről (receptre felírt vagy recept nélküli), és bármilyen kedvezőtlen hatásról, amit tapasztal.

7. A résztvevők előnye

A tanulmányban való részvétel előnyös Önnek, mivel idővel, a rendelkezésre álló tények alapján történő javaslatok elérhetővé válnak a kezeléssel, a speciális veszélyhelyzetekben történő intézkedésekkel vagy a rendszeres plazma profilaxissal kapcsolatban. Megköszönjük a tanulmányban való részvételét, az eredmények szintén hasznára válnak más, ezzel az állapottal sújtott személyeknek.

8. Kockázatok és kényelmetlenségek

A részvétel során az egyetlen kellemetlenség a normál vérvétel, ami évente egyszer történik (és a családtagoknak, egyszer, a tanulmányba való belépéskor). A vérvétel sohasem teljesen fájdalommentes a tű miatt. A vérvétellel kapcsolatos probléma lehet a véraláfutás a vérvétel helyén, ami nagyon ritka esetekben elfertőződhet.

Az összegyűjtött vérmintákat megvizsgálják, azután lefagyasztják. Mély hűtve tartják a lehetséges későbbi vizsgálatokhoz, amelybe beletartozik a genetikai analízis, ami az Upshaw-Schulman szindróma kutatással kapcsolatos. Ha a részvétele a tanulmányban befejeződik, a fagyasztott mintákat megsemmisítjük. Habár az addig összegyűjtött adatokat és információkat nem töröljük.

6. Új tudás

A vezető kutató rendszeresen fogja tájékoztatni az orvosát a tanulmány folyamatáról és bármilyen új ismeretről, amit szereztünk. Az orvosa továbbítja ezt az információt Önnek. Továbbá, Önnek hozzáférése lesz a weboldalon található információhoz. Természetesen Önnek joga van nem ismerni ezt, ezért nem fogjuk kényszeríteni, hogy átvegye az információt.

9. Az adatok bizalmas kezelése

A tanulmány alatt, az Ön személyes adatait, mint a neve, születési dátuma, neme, és az egészségügyi adatok az Upshaw-Schulman szindrómával kapcsolatban összegyűjtjük és a tanulmányi központban megőrizzük (University Hematology Clinic, Inselspital, Bern, Svájc). A neve kivételével, ezeket az adatokat elmentjük egy adatbázisban, amit speciálisan erre a célra hoztunk létre (Upshaw-Schulman Syndrome Registry). Az adatokat (a neve kivételével) elküldjük a Clinical Trials Unit (CTU)-nak (Inselspital, Berni Egyetemi Kórház, CH-3010 Bern, Svájc) az adatok feldolgozása miatt. Az Ön orvosa, a berni tanulmányi központ specialistái és a CTU szakemberei, akik felelősek az adatok feldolgozásáért, és az általuk kijelölt egyének hozzáférhetnek az adatbázisban található adatokhoz. További személyek belföldön és külföldön is hozzáférhetnek az adatokhoz (kivéve az Ön nevét) az Upshaw-Schulman kutatás, vagy terápiás irányelvek fejlesztése érdekében. A Berni Kantonális Etikai Bizottság

és a Berni Kantonális Adatvédelmi Felügyeleti Osztály tagjai is hozzáférhetnek az adatokhoz az ellenőrzés részeként. Titoktartás megmarad az egész vizsgálat folyamán, és amíg az említett felügyelet elvégzi az ellenőrzéseket. Semmilyen körülmények között nem publikáljuk a nevét semmilyen beszámolóban vagy a tanulmánnyal kapcsolatos publikációban.

10. Viszonzás a tanulmányban való részvételért

A tanulmányban résztvevők nem kapnak díjazást. Általános alapvizsgálatok, mint a vérkép, vese funkció stb. szükségesek a betegsége miatt, és nem kell megismételni őket a tanulmányhoz. Bármilyen extra teszt, amit beletervezünk a tanulmányba díjmentes. Sem Önnek, sem az egészségbiztosító társaságnak nem fog többletköltsége felmerülni a részvétel eredményeként.

11. A tanulmány finanszírozása

Ezt a tanulmányt három fél forrásán keresztül (Támogatás a Swiss National Fund (SNF) és a Swiss Mach-Gaensslen Foundation-től) finanszírozzuk.

2008. augusztus óta, további támogatást kaptunk a Baxter Innovations GmbH (Bécs, Ausztria) -től.

12. Kapcsolattartó személy(ek)

Kérjük tartsa a kapcsolatot a kezelőorvosával vagy az alábbiakban bemutatott vezető kutatóval, ha bármi van ami nem tiszta Önnek vagy ha kérdése van a tanulmány menté alatt.

PD Dr. Johanna A. Kremer Hovinga;
Universitätsklinik für Hämatologie, Inselspital, CH-3010 Bern, Schweiz
Telephone: ++41 31 632 90 22
Fax: ++41 31 632 18 82
E-mail: johanna.kremer@insel.ch

Magnus Mansouri
Universitätsklinik für Hämatologie, Inselspital, CH-3010 Bern, Schweiz
Telephone: ++41 31 632 96 19
Fax: ++41 31 632 18 82
E-mail: magnus.mansouri@insel.ch

Nyilatkozat a beleegyezésemről egy kutatómunkához és a kórtörténetem regisztrációjához a "Fenotípus és genotípus korreláció örökletes TTP (Upshaw-Schulman szindróma)-ben" című tanulmány részeként

Beteg:

Vezetéknév: Keresztnév:

Születési dátum: Nem:

Kutató:

Vezetéknév: Keresztnév:

- A kezelőorvosom tájékoztatott a „Fenotípus és genotípus korrelációja örökletes TTP (Upshaw-Schulman szindróma) -ben” című tanulmány folyamatáról és céljáról. Megkaptam, elolvastam és megértettem a tanulmányról szóló beteg tájékoztatót. Továbbá, minden kérdésemre, ami felmerült a részvétellel kapcsolatban kielégítő választ kaptam.
- Elegendő időm volt eldönteni, hogy önként részt veszek a tanulmányban.
- Másolatot kapok a betegtájékoztatóról és az aláírt beleegyező nyilatkozatról.
- Tájékoztattak a génekről, fehérjékről, vagy más tudományos vizsgálatokkal kapcsolatos tényezőkről, amelyek vizsgálva lesznek a szóban forgó tanulmány részeként.
- A tanulmány részeként, beleegyezésemet adom, hogy bármely vérmintát, amit a tanulmányhoz levesznek határozatlan ideig, és valószínűleg több éven keresztül a tanulmány központjában (Egyetemi Hematológia Klinika, Inselspital, Bern) tárolják és további tudományos kísérlethez használják. Ezek a vizsgálatok a veleszületett ADAMTS13 hiány/ örökletes TTP (Upshaw-Schulman szindróma) jobb megértését szolgálják és/vagy a hasonló betegségben szenvedő jövőbeni betegek diagnózisának és kezelésének fejlesztését.
- A tanulmány részeként beleegyezésemet adom (i) hogy a személyes adatokat, mint név, születési dátum, nem és egészségügyi adatok, amik kapcsolatosak az Upshaw-Schulman szindrómával összegyűjtsék és a tanulmány központjában tárolják (Egyetemi Hematológia Klinika, Inselspital, Bern); (ii) hogy az információt elküldjék a Clinical Trials Unit (CTU)-nak (Inselspital Berni Egyetemi Kórház, CH-3010 Bern, Svájc), az adatok feldolgozása miatt; (iii) hogy az orvosom, a berni tanulmányi központ specialistái és a CTU Bern szakemberei akik az adatok feldolgozásáért felelősek és más általuk megbízott személyek hozzáférhetnek a tárolt adatokhoz; (iv) hogy ez az információ, a nevemet kivéve elérhető lesz további személyeknek belföldön és külföldön is az Upshaw-Schulman kutatás, vagy terápiás irányelvek fejlesztése érdekében; (v) hogy a helyi hatóságok hozzáférhetnek az adataimhoz.
- Tudomásul veszem és elfogadom, hogy a más országok adatvédelmet irányító szabályozása nem feltétlenül van összhangban a svájccal. A titoktartás biztosított.
- Abban az esetben, ha a publikálják (szakmai folyóiratban, illetve az Egyetemi Hematológia Klinika, Inselspital, Bern Upshaw-Schulman honlapján), akkor az adatok anonimá és kódolt válnak, hogy a személyazonosságot ne lehessen felismerni.
- A tanulmányban való részvétel előnyös nekem, mivel idővel a tényeken alapuló javaslatok a kezeléssel, a speciális veszélyhelyzetekben szükséges intézkedésekkel vagy a rendszeres plazma profilaxissal kapcsolatban elérhetővé válnak.
- Bármikor visszavonhatom a beleegyezésemet a részvételbe, anélkül, hogy bármilyen indokkal szolgálnék, és anélkül, hogy negatív hatással lenne rám, vagy a családtagjaimra. Abban az esetben, ha a tanulmányban való részvételem befejeződik, minden vérminta, amit vettek tőlem, és még mindig a tárolják, meg lesz semmisítve. Az összegyűjtött adatok azonban nem törlik.
- Sem nálam, sem a családom tagjainál nem merülnek fel költségek, amiért részt veszünk ebben a tanulmányban. Azonban ez nem jogosít pénzbeli juttatásra.
- Az orvosom megkapja a végzett vizsgálatok eredményeit, és megvitatja őket velem. Rendszeresen tájékoztatni fog a tanulmány során elért eredményekről és a fejlesztésekről az örökletes TTP (Upshaw-Schulman szindróma) területén.

Hely, Dátum..... Beteg Aláírása.....

Hely, Dátum..... Kutató Aláírása.....