

“Kalıtsal TTP’de Fenotip ve Genotip Korelasyonu (Upshaw-Schulman Sendromu)”

başlıklı çalışma için hasta bilgilendirme formu

Sayın Hasta :

1. Çalışma hakkında genel bilgi

Trombotik-trombositopenik purpura (kısaca **TTP**), küçük ve çok küçük kan damarlarında kan pıhtısı oluşmasının (kan trombosit trombusu) neden olduğu nadir bir hastalıktır. Kan damarlarının tıkanması, etkilenen organlarda lezyona neden olur ve bunun sonucunda felç, böbrek yetmezliği vb. durumlar ortaya çıkabilir. Tedavi edilmez ise, hastalık %90 vak’ada ölüme yol açar.

Günümüzde bu hastalığı iki forma ayırıyoruz: sonradan ortaya çıkan TTP ve konjenital (= kalıtsal veya ailevi) TTP. Konjenital form, ilk tanımlamasını yapanların ardından adlandırılmış olup, **Upshaw-Schulman Sendromu** olarak bilinir. Upshaw-Schulman Sendromu ADAMTS13 (= Von Willebrand faktör ayırma proteazı) geninde oluşan genetik bozukluklardan dolayı (mutasyonlar) meydana gelir. Bunun sonucu olarak fonksiyonel ADAMTS13 artık oluşmamaktadır. Bundan ötürü, Upshaw-Schulman Sendromu hastalarının plazmasında ölçülen ADAMTS13 etkinliği normal seviyelerin %5 altındadır.

Von Willebrand faktör ayırma proteazı (ADAMTS13) ve ciddi ADAMTS13 eksikliği ve TTP arasındaki bağ keşfedildiğinden beri bireysel hastalar ile ilgili çeşitli vak’a raporları yayınlanmıştır. Buna dayanarak, dünya üzerinde yaklaşık olarak 150 Upshaw-Schulman sendromlu olduğunu tahmin ediyoruz. Ne yazık ki şu anda Upshaw-Schulman Sendromu hakkında çok az bilgi olmasından ötürü, hastalık genellikle ya hiç teşhis edilemiyor veya çok geç kalınmış teşhislerle birçok hasta veya kardeşleri ya vefat etmiş ya da hastalık yüzünden ciddi ve kalıcı organ zararına uğramış oluyor. Bu talihsiz bir durum çünkü Upshaw-Schulman Sendromlu hastalarda akut TTP nöbetleri basit plazma infüzyonlarıyla başarılı bir şekilde tedavi edilebiliyor. Günümüzde, tekrarlayan nöbetleri engellemek için, 2-3 haftada bir plazma infüzyonu yapılan ve normal bir hayat süren birçok hasta bulunuyor. Acaba bütün hastalar bu şekilde bir önleyici tedavi görmeli mi, yoksa bazı özel durumlar (ki bu özel durumlar ne olmalı?) nöbet oluşma riskini azaltmada bu denli etkili olmasa bile, başka bir tedavi yönteminin kullanımını gerektiriyor mu sorusu günümüzde hala cevaplanamamıştır.

2. Araştırmanın amacı

Bu araştırmanın amacı mümkün olduğu kadar fazla Upshaw-Schulman Sendromu hastasından hastalığın seyri, nöbetleri tetikleyen unsurlar (örn: hamilelik, enfeksiyonlar, vb.), plazma terapisi ve diğer tedaviler hakkında mümkün olan en fazla bilgiyi, mümkün olan en kesin şekilde toplamaktır. İkinci adımda elde edilen bilgi, tedaviler konusunda tavsiyeler geliştirmek için kullanılacaktır. Genetik unsurların (vak’aya bağlı olarak, örn: ADAMTS13 mutasyonları, Von Willebrand ayna-faktör vb.), ailesel unsurların, ve hatta geçici ve çevresel unsurların (ilaç alma, gebelik vb.) klinik süreci etkilemesi mümkün görüldüğünden, bu unsurlar bir anket, laboratuvar araştırmaları ve aile bireyleri üzerine araştırmalar ile incelenecektir.

Çalışmanın uzun vadeli hedefi, tedavi hakkında deneyimlerini, tedavi süresince ve uzun vadede vuku bulan yan etkileri paylaşmak için bir bilgi platformu bulunduran bir ağ kurmak ve bu sayede bu hastalıktan etkilenen hastaların tedavilerini ve alınabilecek önlemleri geliştirmektir. Tedavi eden doktorlar ve etkilenen hastalar bu platforma erişebileceklerdir.

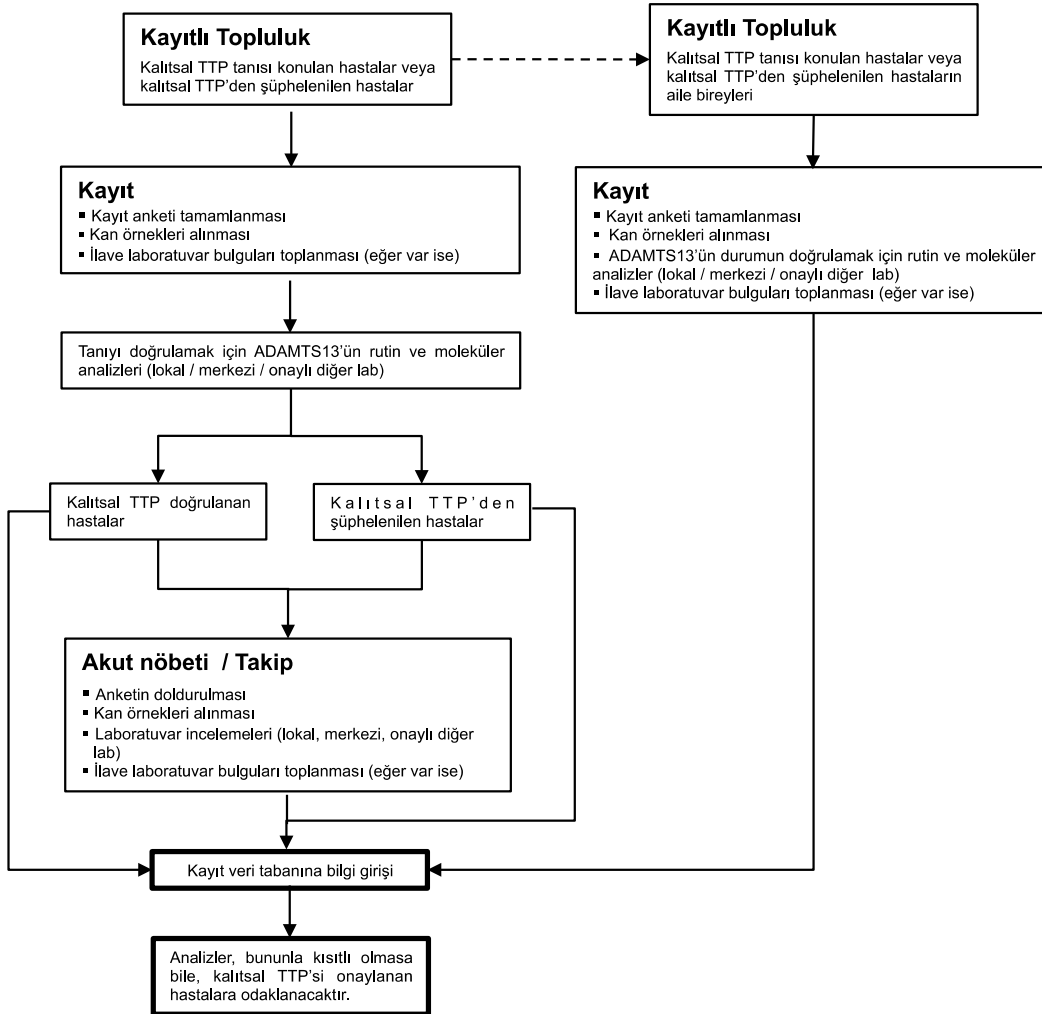
3. Çalışmaya katılacakların seçimi

Trombotik-trombositopenik purpura'nın ailesel formu, yani Upshaw-Schulman Sendromu ile teşhis edildiğiniz için bu çalışmaya katılmanız istenmiştir. Bu çalışmaya aile bireylerinizin de katılımı istenecektir. Sizin aksinize, onlar sadece bir kere mülakata alınacak ve bir kere kontrol edileceklerdir (aşağıda bulunan diyagrama bakınız).

4. Gönüllü katılım

Bu çalışmaya katılımınız gönüllüdür. Çalışmaya katılımın reddinde, görmekte olduğunuz bakım hizmetlerinde olumsuz bir etki olmayacaktır. Bu durum ileriki bir zamanda katılımınızı sona erdirmeye karar verdiğiniz zaman da geçerli olacaktır. Bunu dilediğiniz zaman yapabilirsiniz. Çalışmadan çıkmak istemeniz veya rızanızı geri çekmeniz sırasında hiç bir açıklayıcı neden vermek zorunda değilsiniz.

5. Çalışma takvimi



Çalışmanın başlangıcında doktorunuz sizinle beraber (basit) bir anket dolduracak ve gerektiği takdirde kan örneği alacaktır. Sonrasında, doktorunuz sizinle beraber yıllık takip anketi dolduracak ve gerektiği takdirde kan örneği alacaktır. Hastalığınızın nöbetini yaşarsanız, doktorunuz sizinle bir anket dolduracak ve gerektiği takdirde kan örneği alacaktır. Amaç, birkaç yıl boyunca hastalığınızın seyrini belgelemek ve Upshaw-Schulman Sendromu kayıtlarında verileri saklamaktır.

6. Çalışmaya katılanların sorumlulukları

Bu çalışmanın bir katılımcısı olarak size sunulan çalışma planına uymak ve doktorunuza hastalığınızın seyri, bu süreçte varsa başka bir doktor tarafından uygulanan tedaviler, varsa (reçeteli veya reçetesiz) almakta olduğunuz herhangi bir ilaç ve yaşadığınız herhangi bir yan etki hakkında kesin bilgi vermek mecburiyetindediniz.

7. Katılımcılara olan fayda

Bu çalışmaya katılmanızın size sağlayacağı fayda, zaman içerisinde, tedaviniz hakkında, belirli risk durumlarında alınacak önlemlerde veya olağan plazma profilaksisinde kanıtlara dayalı tavsiyelerin mevcut olacağı konusundadır. Çalışmaya katılımınız sayesinde alınan sonuçlar bu durumdan etkilenen diğer kişilere de faydalı olacaktır.

8. Riskler ve rahatsızlıklar

Bu çalışmaya katılmanın vereceği tek rahatsızlık senede bir kere (diğer aile bireyleri için çalışmaya katıldıkları zaman bir kereye mahsus olmak üzere) yapılacak normal kan alımı olacaktır. Kan alımı iğne kullanıldığından dolayı hiç bir zaman tamamen acısız değildir. Kan alımıyla ilgili iğnenin takıldığı yerde bazen morarma ve çok nadiren de bu noktada enfeksiyon oluşması gibi sorunlar görülebilir.

Toplanan kan örnekleri incelenecek ve akabinde dondurulacaktır. Bunlar, Upshaw-Schulman Sendromu ile ilgili araştırmalarla bağlantılı, genetik analizler dahil, olası bir inceleme için derin dondurucuda saklanacaktır. Eğer çalışmaya katılımınız sonlanırsa dondurulmuş örnekler imha edilecektir. Ancak, bu zamana kadar toplanan veriler ve bilgiler silinmeyecektir.

9. Yeni bilgi

Araştırma sorumlusu çalışmanın gelişimi ve elde edilen herhangi yeni bir bilgi konusunda doktorunuzu düzenli olarak bilgilendirecektir. Bu bilgi doktorunuz tarafından size aktarılacaktır. Ek olarak, internet sitesi üzerinden bu bilgiye erişiminiz sağlanacaktır. Elbette, öğrenmek istememe hakkına sahipsiniz; bu bilgiyi almanız için tarafımızdan bir zorlama yapılmayacaktır.

10. Veri gizliliği

Bu çalışma sırasında sizinle ilgili olan kişisel veriler, adınız, doğum tarihiniz, cinsiyetiniz, tıbbi verileriniz vb. Upshaw-Schulman Sendromu ile bağlantılı olarak toplanacak ve çalışma merkezinde saklanacaktır (Üniversite Hematoloji Kliniği, Inselspital, Bern, İsviçre). Adınız hariç, bu veriler özel olarak bu amaç (Upshaw-Schulman Sendromu Kayıtları) için oluşturulmuş veritabanına kaydedilecektir. Veriler (adınız hariç) Inselspital, Bern Üniversite Hastanesi, CH-3010 Bern, Klinik Araştırmalar Birimine (CTU) veri işleme için gönderilecektir. Doktorunuzun, Bern çalışma merkezindeki uzmanların, veri işlemeden sorumlu CTU uzmanlarının ve onlar tarafından tayin edilen bireylerin veritabanındaki verilere erişimleri olacaktır. Upshaw-Schulman’ı araştırmak için veya tedavi kılavuzları geliştirmek için yurtiçinden ve yurtdışından ilave bireyler söz konusu verilere (adınız hariç) erişebileceklerdir. Bern Kantonu Etik Komisyonu üyeleri ve Bern Kantonu Veri Koruma Gözetim Bölümü üyeleri denetimlerin bir parçası olarak verilere erişebilirler. Gizlilik tüm çalışma boyunca ve bahsi geçen gözetim kontrolleri yapılırken muhafaza edilecektir. Hiç bir koşul altında isminiz çalışmanın raporlarında veya yayınlarında yer almayacaktır.

11. Çalışmaya katılmanın karşılığı

Çalışmaya katılanlar ücret almayacaktır. Kan sayımı, böbrek fonksiyonu vs. gibi düzenli yapılan temel testler hastalığınız dolayısıyla yapılmaktadır ve çalışma için tekrar yapılması gerekmemektedir. Planlanan ilave testler ücretsizdir. Bu çalışmaya katılımınız sonucu ne sizin ne de sağlık sigortanızın herhangi bir ek masrafı olmayacaktır.

12. Çalışma için finansman

Bu çalışma, üçüncü parti fonları (İsviçre Ulusal Fonu (SNF) ve İsviçre Mach-Gaensslen Vakfı destekleri) ile finanse edilmektedir.

Ağustos 2008'den bu yana, Viyana, Avusturya'da ki Baxter Innovations GmbH'dan ek destek elde edilmiştir.

13. İrtibat kurulacak kişi(ler)

Çalışma süresince, açık olmayan birşey veya herhangi bir sorunuz olması durumunda doktorunuz veya aşağıda belirtilen araştırma sorumluları ile irtibata geçiniz.

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

Prof. Dr. B. Lämmle
Universitätsklinik für Hämatologie, Inselspital, CH-3010 Bern, Schweiz
Telephone: ++41 31 632 33 02
Fax: ++41 31 632 34 06
E-mail: bernhard.laemmle@insel.ch

"Kalıtsal TTP'de fenotip ve genotip korelasyonu (Upshaw-Schulman Sendromu)" başlıklı çalışmaya dahil olarak üzerimde araştırma yapılması ve tıbbi geçmişimin kayda alınmasına kabul ve onay beyanıdır.

Hasta:

Adı: Soyadı:

Doğum Tarihi: Cinsiyet:

Araştırmacı:

Adı: Soyadı:

- Doktorum "Kalıtsal TTP'de fenotip ve genotip korelasyonu (Upshaw-Schulman Sendromu)" başlıklı çalışmanın prosedürü ve amacı hakkında beni bilgilendirdi. Araştırma hakkındaki hasta bilgilendirme formu bana verildi, okudum ve anladım. Ayrıca, bu çalışmaya katılmak ile alakalı olan tüm sorularım tatmin edici derecede cevaplandı.
- Bu çalışmaya gönüllü olarak katılma kararını verebilmek için yeterli zamanım oldu.
- Hasta bilgilendirme formunun ve imzalı kabul ve onay beyanımın bir kopyasını alacağım.
- İlgili çalışmanın bir parçası olarak yapılacak genler, proteinler, ya da diğer faktörler ile ilgili bilimsel araştırmalar hakkında tarafıma bilgi verilmiştir.
- Bu çalışmanın bir parçası olarak, çalışma için alınan herhangi bir kan örneğinin zamanı belirsiz bir süre için, muhtemelen birkaç yıl, çalışma merkezinde (Üniversite Hematoloji Kliniği, Inselspital, Bern) muhafaza edilmesine ve ek bilimsel araştırmalar için kullanılabilmesine izin veriyorum. Bu incelemeler konjenital ADAMTS13 eksikliğinin/kalıtsal TTP'nin (Upshaw-Schulman Sendromu) daha iyi anlaşılmasına, bu veya buna benzer bir hastalığı olan gelecekteki hastaların tanı ve tedavisini geliştirmeye geliştirme çalışmalarında kullanılabilir.
- Bu çalışmanın bir parçası olarak, (i) isim, doğum tarihi, cinsiyet, ve tıbbi veriler gibi Upshaw-Schulman Sendromu ile bağlantılı olan kişisel bilgilerin toplanmasına ve çalışma merkezinde (Üniversite Hematoloji Kliniği, Inselspital, Bern) saklanmasına; (ii) bu bilgilerin veri işleme amacıyla Klinik Araştırmalar Birimi (Clinical Trials Unit: CTU), Inselspital Bern Üniversite Hastanesi, CH-3010 Bern, İsviçre'ye gönderilmesine; (iii) hekimimin, Bern çalışma merkezindeki uzmanların, Bern CTU'daki veri işleme uzmanlarının ve CTU tarafından görevlendirilmiş kişilerin depolanan bilgilerime ulaşmasına; (iv) isim hariç bu bilgilerin, Upshaw-Schulman Sendromu konusundaki araştırmaların bir parçası olarak ve tedavi kılavuzları geliştirebilmek için, yurt içinde ve dışında başka kişiler tarafından erişilebilmesine; (v) yerel otoritelerin verilerime erişimine izin veriyorum.
- Diğer ülkelerin yönetmeliklerinin veri koruma konusunda İsviçre'den farklı olabileceğini anlıyor ve kabul ediyorum. Gizlilik korunacaktır.
- Yayın durumunda (profesyonel bir dergide, veya Üniversitesi Hematoloji Kliniği, Inselspital, Bern Upshaw-Schulman web sitesinde), tüm veriler anonim hale getirilecektir ve benim kişisel kimliğim anlaşılabilir şekilde kodlanacaktır.
- Bu çalışmaya katılmak bana, zaman içerisinde, kanıtlara dayalı olarak, tedavim hakkında, spesifik risk durumlarında tedbir alınması konusunda, veya düzenli plazma profilaksisi ile ilgili tavsiyelerin mevcut hale geleceği konusunda fayda sağlayacaktır.
 - Herhangi bir neden vermeden ve benim ya da ailem üzerinde herhangi bir olumsuz etkisi olmadan herhangi bir zamanda çalışmaya katılmaktan vazgeçmekte tamamen özgürüm. Çalışmaya katılımım sona erdiği takdirde, benden alınan ve halen saklanan tüm kan örnekleri imha edilecektir. Ancak, toplanan veriler silinmeyecektir.
 - Bu çalışmaya katılmak için, ne benden ne de ailemden herhangi bir masraf talep edilmeyecektir. Aynı şekilde, ben de maddi tazminat talep etme hakkına sahip olmayacağım.
 - Doktorum gerçekleştirilen araştırmaların sonuçlarını alacak ve bunları benimle tartışacaktır. Kendisi çalışmada kaydedilen ilerlemeler hakkında ve kalıtsal TTP (Upshaw-Schulman Sendromu) alanındaki gelişmeler hakkında düzenli olarak bilgilendirilecektir.

Yer, Tarih Hastanın imzası

Yer, Tarih Araştırmacının imzası