

**Informacje o projekcie oraz świadoma zgoda na udział w projekcie ARegPKD.****Inicjator projektu:**

Max C. Liebau, MD  
Department of Pediatrics  
University Hospital of Cologne  
Kerpener Str. 62  
50937 Koeln  
Germany

**Zastępca:**

Markus Feldkötter, MD  
Department of Pediatrics  
University Hospital Bonn  
Adenaueralle 119  
53113 Bonn  
Germany

Drogi pacjencie,

Rozpoznano u Ciebie autosomalną recesywną wielotorbielowatość nerek (ARPKD). W związku z tym Twój lekarz zaproponował Ci udział w projekcie mającym na celu stworzenie rejestru pacjentów z ARPKD. W poniższym dokumencie chcemy wyjaśnić Ci dlaczego stworzyliśmy ten rejestr oraz z czym wiąże się dla Ciebie udział w projekcie. Prosimy o poświęcenie czasu na uważne zapoznanie się z poniższymi informacjami. W przypadku jakichkolwiek pytań prosimy o skonsultowanie się z Twoim lekarzem prowadzącym.

**Co wiadomo o ARPKD?**

ARPKD jest wrodzoną chorobą, która stopniowo zajmuje nerki i wątrobę. Jest rzadką, ale poważną chorobą i stanowi istotną przyczynę schyłkowej niewydolności nerek w pierwszych latach życia (dzieciństwo, okres dojrzewania). Pierwsze objawy choroby mogą być różne i mogą ujawnić się u pacjentów w różnym wieku. Podczas gdy część pacjentów prezentuje objawy już we wczesnym dzieciństwie lub nawet w okresie prenatalnym, u innych pierwsze objawy uwidaczniają się dopiero pod koniec okresu dojrzewania. Istnieje duża różnorodność objawów u pacjentów z ARPKD, nawet u rodzeństwa. ARPKD zawsze zajmuje wątrobę prowadząc do włóknienia tego narządu. U wielu pacjentów występują torbiele nerek – wypełnione płynem przestrzenie w nerkach. Także inne narządy mogą być zajęte.

ARPKD jest chorobą recesywną, co oznacza, że rodzice pacjenta są zazwyczaj zdrowi.

W ciągu ostatnich 10-15 lat dokonał się pewien postęp w rozumieniu mechanizmów prowadzących do powstawania torbieli nerek. Niestety nadal nie ma leczenia przyczynowego ARPKD. Dotychczasowe dane o długoterminowym przebiegu klinicznym oraz odpowiedzi na leczenie są niewystarczające.

Zanim dokona się postęp w badaniach nad leczeniem ARPKD, musimy nauczyć się jak najwięcej o tej rzadkiej i poważnej chorobie, aby jak najlepiej ją zrozumieć.

**Jakie są cele rejestru? Dlaczego ARegPKD jest prowadzony?**

Jako międzynarodowy rejestr, ARegPKD daje możliwość zgromadzenia danych o pacjentach z ARPKD z ośrodków na całym świecie (głównie w Europie). Chcemy poznać objawy i czynniki, które powodują cięższy przebieg choroby. Chcemy odpowiedzieć na następujące pytania: Jakie sposoby leczenia były stosowane i które z nich przyniosły dobre efekty? Ponadto chcemy poszukać zmian w Twoim materiale genetycznym (Twoim DNA), które wywołują łagodny lub ciężki przebieg choroby.

Odpowiedzi na te pytania może przynieść jedynie międzynarodowy rejestr gromadzący pacjentów z różnych ośrodków. Ponieważ ARPKD jest rzadką chorobą, każdy pojedynczy ośrodek ma ograniczone doświadczenie z tą jednostką chorobową. Dlatego też, chcemy zebrać dane z różnych ośrodków w jeden centralny rejestr. Dane o pacjentach będą zbierane anonimowo (patrz poniżej) i nasz rejestr może w przyszłości dostarczyć istotnych danych do badań nad leczeniem ARPKD. Rejestr jest wspierany m.in. przez Niemieckie Towarzystwo Nefrologii Dziecięcej (GPN- German Pediatric Nephrology Association).

**Kto może wziąć udział w rejestrze? Jak dołączyć do rejestru?**

Tylko lekarze mogą dodawać dane do ARegPKD. Nie musicie wprowadzać danych samodzielnie. Każdy pacjent z ARPKD, płci żeńskiej lub męskiej, dziecko lub dorosły, może wziąć udział w ARegPKD. Jeśli w rodzinie są inne osoby z ARPKD, prosimy o poinformowanie ich o rejestrze. Lekarz może dodać dane pacjenta tylko i wyłącznie po uzyskaniu jego pisemnej zgody (pisemnej zgody opiekunów prawnych w przypadku dzieci).

**Kto nie może wziąć udziału w rejestrze?**

Pacjenci, u których rozpoznano inną postać torbielowatości nerek (nie ARPKD), nie mogą wziąć udziału w projekcie.

**Jak rejestr jest prowadzony? Jakie dane są gromadzone? Jakie badania będą wykonywane?**

Jeśli Ty i Twoi rodzice wyrazicie zgodę, personel szpitala umieści Twoje dane kliniczne m.in. informacje o objawach, wyniki badań obrazowych i laboratoryjnych, wywiad rodzinny, wyniki biopsji nerki i wątroby oraz wyniki badań genetycznych w bazie online. Powyższe dane będą zapisane anonimowo, tzn. dane personalne (imię i nazwisko, adres) nie będą umieszczone w bazie. Dane personalne zostaną zastąpione kodem identyfikacyjnym składającym się z kodu ośrodka i indywidualnego kodu pacjenta (np. Harry Potter z Kolonii -> 01-13). Tylko Twój lekarz będzie wiedział, pod jakim kodem zostały zapisane Twoje dane. Twój lekarz będzie posiadał listę pacjentów, która nie będzie dostępna dla koordynatorów rejestru. W wyjątkowych przypadkach, koordynatorzy będą mogli wprowadzić dane medyczne do rejestru. Osoby te są również zobowiązane do ochrony danych osobowych i zachowania tajemnicy lekarskiej.

Co roku, aktualne dane o przebiegu Twojej choroby będą dodawane do bazy.

Jeśli uczestniczysz już w innym projekcie naukowym dotyczącym nefrologii dziecięcej, np. w badaniu 4C (Cardiovascular Comorbidity in Children with Chronic Kidney Disease Study),

część danych, jeśli wyrazisz zgodę, może być przeniesiona do bazy ARegPKD. Dotyczy to w szczególności takich danych jak wiek, masa ciała i wzrost oraz wyniki badań laboratoryjnych. Ułatwi to pracę nad rejestrem, gdyż część danych nie będzie musiała być wprowadzana po raz drugi. Oczywiście cały czas będą przestrzegane zasady poufności i ochrony danych. Dane będą mogły być przenoszone tylko i wyłącznie przez uprawniony personel medyczny.

W przypadku istotnych zmian celów naukowych ARegPKD, otrzymasz dodatkowe informacje na ten temat za pośrednictwem Twojego lekarza.

Twórcy ARegPKD uzyskali pozytywną opinię oraz zgodę Komitetu Etycznego na prowadzenie projektu.

### **Informacje o przechowywaniu materiału biologicznego. Jak próbki materiału biologicznego będą pozyskiwane? Co się będzie działo z tymi próbkami?**

Jeśli podczas wizyty kontrolnej będą wykonywane rutynowe badania laboratoryjne, to przy tej samej okazji zostanie pobrana dodatkowa próbka krwi. Ilość krwi potrzebna do badania to 5 – 30ml. U najmłodszych dzieci ograniczamy tę ilość do minimum. W trakcie trwania projektu będziemy raz w roku pobierać 2-10ml krwi. Pobrania te będą odbywały się podczas wizyt kontrolnych. Próbki będą gromadzone w laboratorium Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Hanowerze w Niemczech. Jeśli wyrazisz zgodę, pobrane próbki krwi mogą posłużyć do poszukiwania zmian w materiale genetycznym prowadzących do ARPKD. W tym celu chcemy przeanalizować uzyskany z próbek krwi materiał genetyczny (DNA) przy pomocy nowoczesnych technik. Będziemy poszukiwać zmian genetycznych o udowodnionym już związku z torbielowatością nerek, a także nowych, nieopisanych dotąd mutacji. Jeśli wykryjemy znane mutacje prowadzące do ARPKD, to możemy poinformować o tym Twojego lekarza, jeśli sobie tego życzysz. W niektórych krajach wielu pacjentów wie już, które mutacje są odpowiedzialne za ich chorobę.

Badania genetyczne będą wykonywane we współpracy z naszymi partnerami:

Prof. Dr Carsten Bergmann  
Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH  
Labor Ingelheim mit Zentrum für Humangenetik  
Konrad-Adenauer-Straße 17  
55218 Ingelheim  
Germany

Prof. Dr Klaus Zerres  
Institut für Humangenetik  
Uniklinik Aachen  
Pauwelstraße 30  
52074 Aachen  
Germany

Jeśli – ze wskazań medycznych – będzie niezbędne wykonanie u Ciebie biopsji nerki, wątroby lub innego organu, albo usunięcie chorej nerki lub wątroby, to chcielibyśmy otrzymać mały fragment tego bioptatu / narządu celem przeprowadzenia dalszych badań molekularnych, genetycznych lub immunologicznych oraz na potrzeby dalszych badań nad chorobą i potencjalnymi możliwościami jej leczenia. Za Twoją zgodą, próbki te mogą być uzyskane podczas zabiegu bez szkodliwego wpływu na jego wynik. Zabiegi te nie będą wykonywane bez wskazań medycznych. Ponadto, ARegPKD umożliwia ocenę mikroskopową uzyskanego materiału przez międzynarodowych ekspertów od ARPKD (w referencyjnych pracowniach histologicznych). Ocena histologiczna będzie przeprowadzana przez Prof. Dr R. Büttnera w Instytucie Patologii Szpitala Uniwersyteckiego w Kolonii. Wyniki zostaną przekazane Twojemu lekarzowi. Pozostały materiał, który nie zostanie zużyty, będzie przechowywany w pracowni histologicznej:

Prof. Dr Reinhard Büttner  
Institut für Pathologie  
Uniklinik Köln  
Kerpener Str. 62  
50937 Köln  
Germany

W ramach rejestru ARPKD, próbki materiału biologicznego, tzn. próbki krwi (krew, osocze, surowica), bioptaty tkanek nerki i wątroby, ewentualnie bioptaty innych tkanek, będą gromadzone i przechowywane w tak zwanych „biobankach”. Z próbek tych może być uzyskany materiał genetyczny, który także będzie gromadzony. Próbki otrzymają kod identyfikacyjny i będą przechowywane w Centrum Badań Pediatrycznych Szkoły Medycznej w Hanowerze, pod dyrekcją Prof. Dr T. Illiga:

Prof. Dr Thomas Illig  
Pädiatrisches Forschungszentrum  
Medizinische Hochschule Hannover  
Carl-Neuberg-Str. 1  
30625 Hannover  
Germany

Za Twoją zgodą, próbki materiału biologicznego będą użyte tylko i wyłącznie do badań naukowych nad torbielowatością nerek. Wyniki badań genetycznych oraz dane personalne będą przechowywane oddzielnie i będą mogły być powiązane ze sobą tylko za pośrednictwem Twojego lekarza. Dostęp do zakodowanych próbek i danych mogą uzyskać ośrodki prowadzące badania naukowe. Ośrodki te muszą wystosować pisemną prośbę do Komitetu Nadzorującego (Zarząd Naukowy ARegPKD składający się z ekspertów nefrologii dziecięcej z różnych państw). Zgoda może być udzielona tylko i wyłącznie po zaakceptowaniu projektu badań naukowych przez Komitet Etyczny.

Próbki będą przechowywane w Hanowerze, ale mogą być w pewnych przypadkach wysyłane do innych miejsc (np. laboratoriów) i innych państw. Jednakże w każdej chwili możesz poprosić o wycofanie Twoich próbek. Wcześniej uzyskane dane będą wykorzystywane w badaniu tak długo, jak się na to zgodzisz.

Ponieważ ARPKD jest rzadką i poważną chorobą próbki materiału biologicznego mają bardzo dużą wartość naukową. Próbki nie będą usuwane po upływie danego okresu, ale będą przechowywane przez czas nieokreślony.

### **Czy jakiegokolwiek dodatkowe badania lub konsultacje będą przeprowadzane na potrzeby ARegPKD?**

Nie. Wasz lekarz wprowadzi dane do rejestru. Nie będzie żadnych dodatkowych badań i hospitalizacji, które w innych okolicznościach (bez udziału w projekcie) nie byłyby przeprowadzone. Co istotne, nie będzie dodatkowych pobrań krwi.

### **Jakie ryzyko jest związane z udziałem w ARegPKD?**

ARegPKD jest badaniem rejestracyjnym. W ramach ARegPKD gromadzone będą już uzyskane dane. Nie będzie zmian w leczeniu ani dodatkowych interwencji ze względu na udział w ARegPKD. Nie będzie dodatkowych pobrań krwi, ale małe próbki krwi będą gromadzone dla ARegPKD przy okazji innych pobrań.

### **Jakie są korzyści dla pacjenta i dla lekarza z udziału w rejestrze? Jakie są koszty? Czy uczestnik otrzyma wynagrodzenie?**

Poza możliwością oceny materiału tkankowego przez specjalistów i potencjalną możliwością uzyskania informacji o tym, jakie mutacje wywołały chorobę, udział w ARegPKD nie przewiduje innych bezpośrednich korzyści dla pacjenta. Potencjalnie, wszyscy pacjenci z ARegPKD mogą odnieść korzyść z wyników projektu badawczego.

Zarejestrowane ośrodki będą otrzymywać informacje o prowadzonych doświadczeniach klinicznych i nowych możliwościach terapeutycznych. Nie będzie żadnych kosztów dla uczestników projektu. Nie będzie żadnego wynagrodzenia dla uczestników projektu.

### **Informacje o ochronie danych.**

W ramach rejestru ARPKD dane osobowe i wyniki badań zanim zostaną poddane analizie, będą zbierane i zapisywane w internetowej bazie danych na chronionym serwerze. Elektroniczne przechowywanie i analiza danych będzie odbywać się anonimowo, tzn. imię i nazwisko pacjenta zostaną zastąpione kodem identyfikacyjnym składającym się z kodu ośrodka i indywidualnego numeru pacjenta (np. Harry Potter z Kolonii -> pacjent 01-13). Ani dokładna data urodzenia, ani adres pacjenta nie będą zamieszczone w bazie. Miesiąc i rok urodzenia będą zapisane. Twój lekarz będzie mieć dostęp do bazy danych poprzez stronę wymagającą zalogowania się lub poprzez stronę internetową chronioną certyfikatem SSL (SSL: protokół służący do szyfrowania danych przesyłanych drogą internetową). Baza danych będzie umieszczona na serwerze znajdującym się w centrum komputerowym Uniwersytetu

w Kolonii i przez to centrum komputerowe obsługiwany. Masz prawo do informacji na temat przechowywanych danych oraz do korekcji błędnie wprowadzonych danych.

Do instytucji naukowych i współpracujących z nimi partnerów naukowych mogą być przekazywane tylko i wyłącznie zakodowane dane. Oczywiście każda osoba posiadająca dostęp do danych zobowiązana jest do zachowania ich poufności. Transmisja danych może mieć miejsce także do współpracujących ośrodków z innych państw. Jeśli poziom ochrony danych w tych państwach nie jest porównywalny do poziomu ochrony danych w Niemczech, to ARegPKD dołoży wszelkich starań, aby utrzymać ochronę danych na poziomie gwarantowanym w Niemczech.

W przypadku publikacji wyników projektu w czasopiśmie naukowych lub przedstawiania ich na konferencjach naukowych, dane będą prezentowane w sposób uniemożliwiający identyfikację poszczególnych pacjentów. Ponadto, wyniki projektu mogą być używane komercyjnie, np. mogą być opatentowane. Pacjenci nie odniosą korzyści z potencjalnych zysków.

ARPKD jest rzadką chorobą, co powoduje, że takie międzynarodowe projekty jak ARegPKD są trudne do zorganizowania i mają bardzo dużą wartość naukową. W związku z tym zarejestrowane dane nie będą usuwane po upływie określonego czasu, tak jak ma to miejsce w przypadku innych projektów naukowych, ale będą przechowywane przez czas nieokreślony.

### **Co się stanie, jeśli pacjent wycofa zgodę?**

Udział w projekcie naukowym jest całkowicie dobrowolny. W każdej chwili, bez podawania przyczyny możesz wycofać zgodę na udział w projekcie. Nie będzie to miało negatywnego wpływu na Twoje dalsze leczenie. Jeśli zmienisz zdanie, prosimy o skontaktowanie się z Twoim lekarzem.

Na Twoją prośbę, wszystkie Twoje dane zebrane na potrzeby rejestru zostaną usunięte lub zapisane w sposób, który uniemożliwi powiązanie ich z Tobą. Wszystkie próbki materiału biologicznego zostaną zniszczone lub zwrócone pacjentowi. Jeśli podejmiesz decyzję o wycofaniu się z projektu, możesz wyrazić zgodę na dalsze przechowywanie wcześniej zebranych próbek.

### **Kto jest osobą kontaktową?**

Twoją osobą kontaktową jest lekarz, który zaproponował Ci udział w projekcie.

#### **Lekarz:**

Imię i nazwisko:

---

Instytucja:

---

Telefon:

---

**Inne pytania?**

W przypadku jakichkolwiek pytań możesz się z nami skontaktować:

Max Christoph Liebau, MD

Markus Feldkötter, MD

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Geb. 26, Uniklinik Köln

Kerpener Str. 62

50937 Köln

Germany

[max.liebau@uk-koeln.de](mailto:max.liebau@uk-koeln.de),

[markus.feldkoetter@ukb.uni-bonn.de](mailto:markus.feldkoetter@ukb.uni-bonn.de)

lub [kinderklinik-studiensekretariat@uk-koeln.de](mailto:kinderklinik-studiensekretariat@uk-koeln.de)

**Świadoma zgoda na udział w ARegPKD**

---

(imię i nazwisko pacjenta)

Przeczytaj uważnie poniższe pytania. Nie spiesz się z podjęciem decyzji. Zaznacz „TAK” lub „NIE”. Twoje decyzje nie wpłyną w żaden sposób na Twoje dalsze leczenie.

Czy przeczytałaś / -eś informacje o projekcie (lub ktoś je Tobie przeczytał)?

TAK  NIE

Czy ktoś wyjaśnił Ci założenia projektu?

TAK  NIE

Czy rozumiesz na czym polega ten projekt?

TAK  NIE

Czy zapytałaś / -eś o wszystko, o co chciałaś / -eś zapytać?

TAK  NIE

Czy rozumiałaś / -eś odpowiedzi na swoje pytania?

TAK  NIE

Czy rozumiesz, że w każdej chwili bez żadnych konsekwencji możesz wycofać się z projektu?

TAK  NIE

Czy zgadzasz się na udział w tym projekcie?

TAK  NIE

Jeśli na któreś z powyższych pytań odpowiedziałaś / -eś „NIE” lub jeśli nie chcesz brać udziału w projekcie, to nie podpisuj zgody!

---

(Miejscowość)

(Data)

(Podpis pacjenta)

Imię i nazwisko lekarza udzielającego informacji: \_\_\_\_\_

---

(Miejscowość)

(Data)

(Podpis lekarza)