

Informação ao doente e formulário de consentimento informado para participação no Registo “ADPedKD”

Registo Multicêntrico Internacional em Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante (DRPAD)

Head investigator:

Prof. Djalila Mekahli
Pediatric Nephrology
University Hospital Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
Belgium

Co- investigator:

Dr. Max Liebau
Pediatric Nephrology
University Hospital Cologne
Kerpener Straße 62
50937 Köln
Germany

Caro Pai/Mãe/Responsável Legal:

O seu filho foi diagnosticado com Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante (DRPAD).

Serve este documento para o/a convidar a participar no registo internacional de doentes com DRPAD, designado por ADPedKD.

Com este documento pretendemos informar dos objetivos do estudo e o que é esperado de si enquanto participante. Leia com atenção este documento, e não hesite em colocar questões, caso ache necessário. O Médico Assistente do/a seu filho/a e os investigadores terão todo o gosto em responder.

Este estudo foi aprovado pelo Comité de Ética. Contudo, esta aprovação não deve ser a razão da sua participação.

O que se sabe da DRPAD?

Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante é a causa monogénica mais comum de insuficiência renal, afetando mais de 1 em 400 a 1000 nados-vivos.

DRPAD resulta de uma mutação no gene *PKD1*, sendo responsável por 85% dos casos, ou no gene *PKD2*, nos restantes 15%.

A doença caracteriza-se por desenvolvimento progressivo e crescimento de quistos renais, resultando frequentemente em insuficiência renal. 50% dos doentes necessitam de terapia de substituição da função renal aos 60 anos.

A formação de quistos pode ocorrer noutros órgãos, principalmente no fígado. Para além disso, doentes com DRPAD têm risco aumentado de complicações cardiovasculares, que são a principal causa de morte.

Atualmente não existe tratamento curativo, excepto tolvaptano, para doentes selecionados. Diferentes fármacos são testados em modelos animais e/ou doentes adultos com DRPAD, contudo, os resultados são muito desapontadores, e os fármacos possuem diversos efeitos laterais.

A questão que se coloca é se estes fármacos seriam mais eficazes quando administrados em idades mais novas, em que ainda existe menor dano renal.

De facto, a doença começa precocemente, inclusivamente *in útero*. As crianças podem apresentar-se com sintomas como hematúria, infeções do trato urinário e dor.

Para além disso, 23% das crianças com DRPAD tem níveis anormais de proteínas na urina e 5 a 44% têm hipertensão arterial (HTA).

Qual é o objetivo do registo?

O objetivo é recolher dados de doentes com DRPAD desde a infância ou mesmo pré-natais, se disponíveis. Quais são os sintomas/sinais iniciais? O diagnóstico foi efetuado após apresentação de sintomas ou foi um achado incidental? Como está estruturado o seguimento, como são tratados os doentes, e quais os resultados desses tratamentos? Pretende-se ter um maior conhecimento dos fatores que influenciam a progressão da doença, como a HTA e a proteinúria. No registo, pretende-se incluir informação da apresentação clínica inicial da doença, dados do parto, análise genética e seguimento da doença.

Este estudo tem o apoio da Sociedade Europeia de Nefrologia Pediátrica (ESPN).

Como participar no estudo?

Apenas profissionais de saúde podem transmitir dados para o ADPedKD, você ou seu filho/a não o podem fazer sozinhos. Todos os doentes com DRPAD com seguimento desde a infância podem participar. Os dados apenas podem ser introduzidos após assinatura dos formulários de consentimento informado por ambas as partes (Médico Assistente e Pai/Mãe/Responsável Legal).

Quem não pode participar no registo?

Doentes com quistos renais devidos a outras patologias que não DRPAD

Que dados serão recolhidos para o registo?

Depois da assinatura do consentimento, um membro da equipa introduzirá os dados do seu filho/a (sintomas, resultados de estudos analíticos ou radiológicos, história familiar, análise genética, *etc*) na base de dados, acessível online, protegida com palavra-chave. A página web é SSL secured (Secure Sockets Layer). O nome do seu filho/a será substituído por um código. Apenas o investigador principal ou um membro autorizado da equipa de investigação será capaz de relacionar os dados com o nome do seu filho/a. De cada vez que o seu filho/a tenha uma consulta de rotina, novos dados serão introduzidos na base de dados.

Os dados codificados poderão ser usados no futuro, em colaborações internacionais.

Existe alguma investigação adicional ou análise, exclusivamente para o ADPedKD?

Não. Alguém da equipa médica introduzirá os dados do seu filho/a no registo, obtidos apenas nas consultas de rotina.

Nenhuma consulta extraordinária, investigação ou análise será feita.

Quais são os riscos do ADPedKD?

ADPedKD é um estudo com base em registos apenas. Apenas dados existentes serão armazenados na base de dados. Não será tratado de maneira diferente por aceitar ou recusar participar no estudo.

Seguro

O organizador do estudo (UZ Leuven) é responsável pelos danos direta ou indiretamente relacionados com o registo, ao participante. UZ Leuven é portador de um seguro (de acordo com as leis locais (artigo 29 do ‘Wet van 7 mei 2004’), referente a experiências em humanos.

Haverá alguma vantagem para o meu filho/a ou para o seu médico, por participar neste estudo?

Não há nenhuma vantagem imediata. Contudo, todos os doentes com DRPAD podem beneficiar dos resultados deste registo. Participar neste estudo não implica custos nem compensações.

Como será feito o tratamento de dados?

Todos os dados serão geridos de forma confidencial. Ninguém está autorizado a discutí-los com terceiros. No fim do estudo, um artigo científico será escrito e publicado numa revista da especialidade, não sendo possível identificar os participantes.

Sou obrigado/a a participar?

Não. A participação é voluntária. Pode retirar o seu filho/a do estudo a qualquer momento, sem necessidade de qualquer explicação. Não haverá nenhuma consequência para o seu seguimento médico.

Quem é o interlocutor?

Será o seu Médico Assistente.

Nome:

Tel/email:

Alguma outra questão?

Não hesite em contactar um dos investigadores principais, caso tenha alguma dúvida:

Dr. Stéphanie De Rechter
stephanie.derechter@uzleuven.be

Prof. Dr. Djalila Mekahli
djalila.mekahli@uzleuven.be

Dr. Max Christoph Liebau,
max.liebau@uk-koeln.de

Formulário de consentimento para o ADPedKD

Fui devidamente informado relativamente a este registo. Li toda a informação com atenção. Foi-me permitido colocar todas as dúvidas. Todas as minhas questões foram respondidas de forma satisfatória.

Refleti sobre a minha participação. Sei que posso retirar o meu consentimento a qualquer momento, sem necessidade de explicação.

Declaro que pretendo que o meu filho/a participe neste estudo

Nome, primeiro nome da criança:

Data de Nascimento da criança:

Pai/Mãe/Responsável legal:

Nome, primeiro nome:

Assinatura:.....

Data:.....

Deste modo certifico que a pessoa mencionada acima foi devidamente informada, tanto oralmente como por escrito, relativamente ao estudo. Declaro que o término prematuro da participação desta pessoa não terá impacto nos cuidados médicos que lhe serão fornecidos.

Nome, primeiro nome:

Função:.....

Assinatura:.....

Data:.....

NOTA: Quando o doente atingir os 18 anos durante o follow-up do registo, o documento “Informação a pacientes e consentimento informado para adultos” deve ser assinado.