

**Información para el/la paciente y
consentimiento informado para
participar en el estudio “ADPedKD”**

Un estudio multicéntrico internacional sobre la
Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (PRAD)

Investigador principal:

Prof. Djalila Mekahli
Nefrólogo Pediátrico
Hospital Universitario Lovaina
Herestraat 49
3000 Lovaina
Belgica

Co-investigador:

Dr. Max Liebau
Nefrólogo Pediátrico
Hospital Universitario Colonia
Kerpener Straße 62
50937 Colonia
Alemania

Estimados/a padres,

Su hijo/a ha sido diagnosticado/a o está en seguimiento por enfermedad renal poliquística autosómica dominante (PQRAD). Debido a esto, solicitamos que participe en un registro internacional de pacientes con PQRAD, llamado ADPedKD. Con este documento, queremos informarle del objetivo de este estudio y de lo que se espera de que su hijo cuando participe en el. Rogamos tome su tiempo para leer pausadamente este documento. Si tiene alguna pregunta, no dude en hacerla. Su médico habitual y los investigadores asociados estarán encantados de responder a sus preguntas.

Este estudio fue aprobado por el comité de ética (Commissie Medische Ethiek van de Universitaire Ziekenhuizen Leuven). Sin embargo, este aprobado no debe de ser su motivo de participar en este estudio.

¿Qué es la PRAD?

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante (PRAD) es la causa monogénica más frecuente de fallo renal, afectando a más de 1 en 400 a 1000 recién nacidos vivos. La PQRAD se debe a mutaciones en el gen *PDK1*, en el 85% de los casos, o el gen *PDK2*, en el 15% de casos. La enfermedad se caracteriza por el desarrollo y aumento de tamaño de quistes en los riñones, llevando frecuentemente a fallo renal. El 50% de los pacientes precisan terapia de reemplazo renal (diálisis y/o trasplante) sobre los 60 años. La formación de quistes puede ocurrir en otros órganos también, principalmente, en el hígado. Además, los pacientes con PQRAD tienen un mayor riesgo de complicaciones cardiovasculares, siendo la causa principal de muerte en estos pacientes.

Actualmente no hay un tratamiento curativo a parte del Tolvaptán en pacientes seleccionados. Se han probado diferentes fármacos en modelos animales y/o pacientes adultos con PQRAD, pero

los resultados han sido decepcionantes y los fármacos poseen múltiples efectos secundarios. La pregunta es si estos fármacos podrían ser más eficientes administrados a una edad más temprana, cuando hay menor daño renal. De hecho, esta enfermedad comienza a una edad temprana, incluso intraútero; y los niños/niñas pueden presentar síntomas como hematuria, infecciones del tracto urinario o dolor. Además, en el 23% de los niños diagnosticados de PQRAD se detectan niveles alterados de proteínas en la orina y del 5 al 44% sufren de hipertensión.

¿Cuál es el objetivo de este registro?

El objetivo de ADPedKD es recoger datos sobre pacientes con PQRAD desde su infancia o incluso datos prenatales, si están disponibles. Cuáles fueron las características de la presentación de la enfermedad, y especialmente a qué edad y la modalidad del diagnóstico. ¿La enfermedad se diagnosticó por los síntomas del paciente o por cribado? . ¿Cómo se ha organizado el seguimiento del paciente? ¿Cuál es el tratamiento que han seguido y los resultados de éstos?. Queremos mejorar nuestra comprensión de los factores que influyen en la progresión de la enfermedad, como la hipertensión y la proteinuria. En el registro nos gustaría incluir información sobre la presentación inicial de la enfermedad, datos del parto, análisis genético y seguimiento de la enfermedad.

Este estudio cuenta con el apoyo de la Sociedad Europea de Nefrología Pediátrica (ESPN).

¿Cómo participar en el estudio?

Sólo el personal sanitario puede transmitir datos al PQRAD, no puede mandarlos usted mismo/a. Todos los pacientes con PQRAD con seguimiento desde la infancia pueden participar en el registro. El equipo sanitario que le atiende solo puede introducir sus datos una vez haya firmado el consentimiento informado.

¿Quién no puede participar en este registro?

Los pacientes con quistes renales debidos a enfermedades distintas de PQRAD no pueden participar en este registro.

¿Qué datos serán recogidos en este registro?

Una vez usted y su hijo firme el registro, un miembro de su equipo sanitario puede introducir sus datos (síntomas, resultados de radiología, resultados de laboratorio, historia familiar, análisis genético, etc...) en la base de datos, accesible en la página web. Su nombre será sustituido por un código, parte del cual representa el centro participante en el estudio, y otra parte es su código personal. Solo el investigador principal o un miembro autorizado del equipo de investigación podrá asociar sus datos con su nombre mediante una lista no accesible a los coordinadores de este registro. Cada vez que tenga una revisión con su médico de referencia, nuevos datos se introducirán en la base de datos. En caso de cambios sustanciales en el objetivo científico del ADPedKD, recibirá información adicional a través de su médico de referencia.

Los datos codificados podrán ser usados en futuras colaboraciones internacionales.

¿Hay investigaciones o análisis adicionales o requeridos, sólo para ADPedKD?

No. Alguien de su equipo sanitario introducirá sus datos en el registro, obtenido solamente de sus revisiones habituales. No se realizarán consultas adicionales, investigaciones o análisis añadidos.

¿Cuáles son los riesgos asociados al estudio ADPedKD?

ADPedKD es un estudio de registro. Solo los datos recogidos se mantendrán en la base de datos. No se alterará el tratamiento o seguimiento de forma distinta si participa, ni si rechaza participar.

Aseguración y seguros.

El promotor del estudio (UZ Leuven) será responsable de los daños (in)directamente relacionados con este registro, que ocurriesen al participante. UZ Leuven tiene aseguración, tal como está expuesto en el artículo 29 de ‘Wet van 7 mei 2004’, sobre experimentos con humanos.

¿Recibirás tú o tu médico recibirá ventajas al participar en este estudio?

No hay ventajas inmediatas para usted. Sin embargo, todos los pacientes con PQRAD podrían beneficiarse de los resultados de este estudio. Participar en el estudio no implica coste o compensación de cualquier tipo.

¿Cómo se manejarán mis datos?

Todos los datos se tratarán de forma confidencial. Alguien de su equipo médico introducirá los datos en una base de datos, accesible de forma online y protegida con una contraseña. La página web está protegida por SSL (Secure Sockets Layer). La base de datos estará en un servidor, gestionado en Köln, Alemania. No se permite hablar de los datos con terceros.

Al final del estudio, publicaremos los resultados en un artículo científico. En este artículo(s), no será posible identificar a ninguno de los participantes.

Los datos serán guardados durante un periodo de tiempo indefinido.

¿Es obligatorio que participar?

No. Participar en este registro es voluntario. Puede retirarse del estudio en cualquier momento sin tener que justificarlo. Si es así, no repercutirá sobre su tratamiento médico.

¿Quién es su persona de contacto?

Su persona de contacto para este estudio es su médico de referencia.

Nombre:

Teléfono/Correo electrónico:

¿Tiene alguna otra pregunta?

No dude en contactar uno de los investigadores en caso de que tenga alguna otra pregunta:

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

Formulario de consentimiento para ADPedKD

Me han informado adecuadamente sobre este registro. He leído toda la información detalladamente. He podido preguntar todas mis dudas respecto a este estudio y mis respuestas se han contestado de forma satisfactoria. He reflexionado adecuadamente sobre la participación de mi hijo/a. Soy consciente de que puedo retirar mi consentimiento en todo momento sin precisar justificación.

Declaro que quiero que mi hijo/a participe en este estudio:

Nombre y Apellidos del hijo/a:.....

Fecha de nacimiento del hijo/a:.....

Información del progenitor o tutor legal:

Nombre y apellidos:.....

Fecha de nacimiento.....

Firma:.....

Fecha:.....

Declaro que la persona mencionada arriba fue informada adecuadamente, tanto oralmente como por escrito, sobre el estudio tal y como ha sido expuesto. Declaro que la terminación de la participación de este estudio antes de su conclusión no tendrá impacto sobre el tratamiento médico que se le proporcionará a su hijo/a.

Nombre y Apellidos:.....

Función:.....

Firma:.....

Fecha:.....