



Informacja dla rodziców dziecka z Chorobą Wilsona.

U Państw dziecka właśnie ustalono rozpoznanie choroby Wilsona. Stworzona została europejska baza danych pacjentów z nowo- rozpoznaną chorobą Wilsona. Dlatego zwracamy się z prośbą o zgodę aby wpisać dane dotyczące choroby dziecka do tej bazy. Zanim podejmiecie Państwo decyzję ważne jest aby wyjaśnić znaczenie bazy danych i co ona będzie zawierała. Prosimy o dokładne przeczytanie załączonych informacji i przedyskutowanie ich z innymi osobami w razie wątpliwości. Prosimy o zgłoszenie nam wszelkich niejasności, jesteśmy gotowi udzielić wszelkich informacji związanych z bazą danych. Prosimy o spokojne rozważenie udziału w bazie danych.

Istnieje także wersja zatytułowana: Informacja o projekcie badawczym dotyczącym chorych z chorobą Wilsona przeznaczona dla pacjentów pediatrycznych. Więcej informacji o projekcie możecie Państwo znaleźć na stronie internetowej www.eurowilson.org.

Dziękujemy za przeczytanie dokumentu. W dalszym ciągu tekstu choroba Wilsona będzie określona skrótem CW.

Jaki jest cel badania?

Obecnie wiemy dość dużo na temat CW, pozostaje do wyjaśnienia jednak wiele zagadnień. Poniżej przedstawiamy pytania, na które należy udzielić odpowiedzi:

1. Jaka jest częstość choroby. Szacunkowe dane mówią o częstości 1 na 30 000 do 1 na 100 000 osób. Nie wiemy, czy dane te odpowiadają rzeczywistej częstości występowania choroby, czy też nadrozpoznawalności lub zbyt niskiej rozpoznanalności choroby.
2. U niektórych pacjentów z CW stwierdza się głównie uszkodzenie wątroby, u innych objawy neurologiczne, a u niektórych jeszcze inne objawy kliniczne. Istotna jest dla nas wiedza na temat częstości występowania tych różnych grup objawów.
3. Niekiedy rozpoznanie choroby sprawia duże trudności. Istnieją badania laboratoryjne dla ustalenia rozpoznania, lecz niekiedy wyniki tych badań nie dają rozstrzygnięcia. Problemem może być odróżnienie chorych od zwykłych nosicieli genu choroby Wilsona. Dlatego potrzebujemy więcej informacji wskazujących na najlepsze badania diagnostyczne lub kombinacje takich badań.
4. Od czasu odkrycia genu choroby Wilsona możliwe jest diagnozowanie tej choroby przy pomocy analizy DNA. Dlaczego nie u wszystkich pacjentów?. Przyczyną jest różnorodność mutacji prowadzących do CW. Wiemy, że w Europie Wschodniej pewna szczególna mutacja jest spotykana niezwykle często, co sprzyja ustaleniu rozpoznania. Natomiast w innych częściach Europy istnieje duża różnorodność mutacji. Powinniśmy dowiedzieć się jakie są najczęstsze mutacje w różnych częściach Europy.
5. Czy różne mutacje są przyczyną różnych zaburzeń w CW. Istnieją dane, wskazujące że jedna szczególna mutacja sprzyja występowaniu objawów neurologicznych. Nie

wyjaśnia to jednak wszystkich różnych rodzajów problemów klinicznych w CW, ponieważ chorzy z tą samą mutacją mogą mieć zupełnie różne objawy kliniczne. Dlatego powinniśmy szukać dodatkowych genów modyfikujących efekt działania mutacji typowych dla CW.

6. jakie są najlepsze leki w leczeniu CW. Obecnie dysponujemy kilkoma lekami, jak penicilamina, trientine, siarczan lub octan cynku. Jedyną metodą rozstrzygającą o skuteczności działania leku w porównaniu z pozostałymi w określonej chorobie jest badanie kontrolowane z randomizacją. Zanim rozpoczniemy planowanie badania, musimy wiedzieć dokładnie ilu pacjentów można zaliczyć do poszczególnych kategorii klinicznych. To zadanie spoczywa na programie EuroWilson- wyszukiwaniu pacjentów z różnymi objawami klinicznymi.
7. Niektórzy pacjenci mają tak uszkodzoną wątrobę, że konieczne jest przeszczepienie wątroby. Poprzez dokładne zebranie danych o tych chorych mamy nadzieję nauczyć się wczesnego rozpoznawania CW i poprawy ich leczenia.
8. Potrzebujemy więcej informacji na temat odległych efektów leczenia pacjentów z CW. Projekt EuroWilson podlega finansowaniu przez 4 lata, lecz mamy nadzieję na jego kontynuację po tym okresie, tak aby zebrać informacje na temat postępu choroby przez wiele lat.
9. W przypadku ustalenia rozpoznania CW w rodzinie, czasami możliwe jest rozpoznanie choroby u brata lub siostry, którzy mają geny CW lecz jeszcze nie wystąpiły u nich objawy kliniczne. Musimy podjąć decyzje o najlepszej metodzie leczenia takich bezobjawowych chorych. Po pierwsze musimy dowiedzieć się ilu jest takich młodych ludzi w Europie i co się z nimi obecnie dzieje.

Dlaczego wybrano nasze dziecko?

Wybrano je, ponieważ ma chorobę Wilsona i ponieważ chcemy zebrać informacje o każdym pacjencie z tą chorobą w całej Europie.

Co się stanie z nami jeśli weźmiemy udział w badaniu?

Nie zobowiązuje to Państwa do jakiegokolwiek działania. Nie zostaną przeprowadzone jakiegokolwiek dodatkowe badania czy też dodatkowe wizyty szpitalne poza wymaganymi opieką szpitalną.

W tym rozdziale wyjaśnimy co się stanie, jeśli Państwo wyrażą zgodę na udział w badaniu.

Lekarz nadzorujący leczenie lub inny lekarz w kraju zajmujący się chorobą Wilsona wprowadzi dane Państwa dziecka na temat choroby i wyników badań do komputera. Komputer znajduje się w Grenoble, we Francji. Lekarz wprowadzający dane dysponuje specjalną kartą i utajnionym hasłem, oraz czytnikiem karty podłączanym do komputera. Ten czytnik karty potrafi kodować dane tak, że nikt inny posługujący się Internetem nie może uzyskać do nich dostępu. Dane Państwa dziecka będą wpisane anonimowo, w związku z czym komputer w Grenoble nie uzyska informacji o nazwisku i adresie. Dane zostaną przypisane określone numerowi i tylko lekarz wprowadzający dane będzie wiedział jaki nadano Panu/pani numer.

Lekarze opiekujący się Państwa dzieckiem będą musieli wysłać próbkę krwi do laboratorium genetycznego. Tam zostaną przebadane mutacje wywołujące CW. Takie postępowanie wchodzi w zakres diagnostyki choroby. Prosimy o zgodę Państwa na zabezpieczenie i

przechowywanie takiej próby w zabezpieczeniu, i wykorzystanie je tylko w celach diagnostycznych, jak wymienione poniżej.

1. Poprawa metod diagnostycznych. Metody, którymi posługujemy się obecnie dla stwierdzenia mutacji są znacznie lepsze niż kilka lat temu. Oczekujemy dalszego postępu i rozwoju metod w przyszłości. Te nowe metody wymagają sprawdzenia na próbach pobranych od pacjentów z ustalonym rozpoznaniem. To znaczy, że próba już przebadania przy pomocy obecnych testów poddawana jest powtórnemu badaniu nowymi metodami.
2. Kontrola jakości. Wszystkie laboratoria wykonujące badania na próbach pacjentów powinny być sprawdzone aby uzyskać pewność, że ich wyniki są dokładne i wiarygodne. Ocena mutacji w CW jest przeprowadzana przez nieliczne laboratoria w Europie. Planujemy wyselekcjonowanie prób od niewielkiej liczby pacjentów i zaproponowanie laboratoriom ponownej ich analizy, aby upewnić się że laboratoria dobrze wykonują oznaczenia. Zanim jakiegokolwiek próby zostaną wykorzystane w tym celu, będą opisane w sposób anonimowy, tak aby Pana/Pani nazwisko nie trafiło do żadnego laboratorium. Pan/Pani osobiście nie odniesie z tego korzyści, ale w ten sposób podaruje Pan/Pani bezcenny prezent laboratorium badawczemu.
3. Geny modyfikujące. Nie rozumiemy dlaczego różni pacjenci z dokładnie takimi samymi mutacjami mogą prezentować różne objawy kliniczne, lub podobne objawy o różnym nasileniu. Możliwe jest, że inne geny zmieniają efekt działania genu typowego dla CW. W przyszłości będziemy w stanie być może badać nowe geny modyfikujące. Chociaż te badania nie są teraz planowane, możliwe jest ich rozpoczęcie w przyszłości. Konieczne będzie powiązanie mutacji stwierdzonych w Pana/pani próbce z objawami klinicznymi stwierdzanymi u Pana/Pani, lecz nie będzie przy tym używane nazwisko. Próby i objawy kliniczne będą dostępne anonimowo. Pan/Pani nie skorzysta bezpośrednio z tych badań, ale jest to cenny podarunek próby dla zespołu badawczego.

Poprzez opisanie wykorzystania pozostałości próby na takie cele określane jako podarunek rozumiemy:

1. że dobrowolnie oddajecie Państwo próbkę dla celów badawczych
2. oddajecie Państwo wszelkie prawa do informacji, które zostaną uzyskane z takich badań na próbce Państwa dziecka.

Taki podarunek jest warunkowy, a te warunki są określone następująco:

1. nie zostaną przeprowadzone żadne badania na próbce, które mogłyby okazać się niekorzystne dla interesów Państwa dziecka.
2. nie będzie możliwe rozpoznanie Państwa dziecka w żadnej publikacji lub doniesieniu, które jest wynikiem tego badania
3. próba Państwa dziecka nie będzie wykorzystana w celach komercyjnych i żaden z badaczy nie będzie czerpał korzyści z badań wykorzystujących tę próbkę
4. wyraża Państwo zgodę tylko na badania i działania wymienione powyżej
5. projekt badawczy dotyczący genów modyfikujących będzie przedstawiony komisji etycznej do oceny zanim zostanie rozpoczęty.

Czy musimy wziąć udział w badaniu?

To zależy od Państwa czy udostępnione zostaną dane do włączenia do bazy danych. Jeśli wyrazicie zgodę na udział w badaniu, otrzymacie ten formularz informacyjny oraz zostaniecie poproszeni o podpisanie świadomej zgody. Decyzja o rezygnacji z badania w każdym okresie, czy też podjęcie decyzji o nie włączeniu do badania, nie wpłynie na zasady dalszej opieki lekarskiej. Jeśli poprosi Państwo o wyłączenie dziecka z badania, zwrócimy się z prośbą o zgodę na zatrzymanie minimum zakodowanych danych (wiek, płeć, kategoria kliniczna) ponieważ pomoże nam to ustalić ilu pacjentów jest w sumie, ale Państwa życzenia w tej kwestii będą respektowane.

Do Państwa należy decyzja czy można wykonywać badania na próbach DNA.

Czy nasz udział w badaniu będzie zachowany w tajemnicy?

Wszystkie zebrane informacje o Państwa dziecku podczas badania będą traktowane ściśle poufnie. Każda informacja o Państwa dziecku wprowadzona do bazy danych będzie pozbawiona nazwiska, adresu tak aby niemożliwe było rozpoznanie osoby. Państwa lekarz prowadzący będzie informowany o udziale Państwa dziecka w bazie danych, dopóki nie zostanie wyrażona chęć rezygnacji.

Jeśli zgodzi się Państwo na udział w badaniu, wtedy zakodowana informacja o Państwa dziecku przypadku zostanie przekazana badaczom w krajach, w których istnieją inne przepisy chroniące pacjenta niż w Polsce.

Jaki rodzaj danych będzie zbierany?

To są rodzaje danych, które będą zbierane, oraz przyczyny ich gromadzenia.

Dane	Przyczyny zebranych danych
Wiek	CW przebiega inaczej u dzieci i dorosłych
Płeć	Nie wiemy czy istnieją różnice ciężkości przebiegu pomiędzy kobietami i mężczyznami
Objawy kliniczne w momencie ustalenia rozpoznania	Niektórzy pacjenci z CW mają objawy wątrobowe, inni neurologiczne, kolejni inne objawy kliniczne.
Badania laboratoryjne w momencie ustalenia rozpoznania	Po to aby zespół mógł ustalić czy rozpoznanie CW jest oczywiste.
Mutacje	Po to abysmy mogli ustalić czy poszczególne mutacje są związane ze szczególnymi objawami klinicznymi, czy też lepszą bądź gorszą odpowiedzią na leczenie.
Podawane leki	Chcemy wiedzieć jakie schematy leczenia są stosowane w Europie
Objawy kliniczne co rok po ustaleniu rozpoznania	Po to abyśmy wiedzieli jak różne grupy pacjentów reagują na leczenie.
Badania laboratoryjne po ustaleniu rozpoznania	Po to abyśmy wiedzieli jak leczenie Pani/Panu pomaga.

Jak długo nasze dane będą przechowywane?

Projekt będzie finansowany przez 4 lata. Mamy nadzieję, iż później również otrzymamy środki na kontynuację bazy danych i rozpoczęcie badań klinicznych różnych sposobów leczenia. CW trwa przez całe życie i wymaga ciągłego leczenia. Wydaje się ważne jak pacjenci czują się przez wiele lat obserwacji. Będziemy więc prosić o pozwolenie na przechowanie Państwa anonimowych danych tak długo jak długo będziemy w stanie zapewnić bezpieczną pracę bazy danych.

Jeżeli po upływie 4 lat nie otrzymamy więcej funduszy na kontynuację bazy, wtedy wszystkie w niej zapisy zostaną zniszczone.

Jak długo próbka DNA mojego dziecka będzie przechowywana, jeżeli zgodzimy się na jej zabezpieczenie?

Będzie przechowywana 4 lata jako część tego projektu. Mamy nadzieję, że później otrzymamy dalsze fundusze na kontynuację badań i będziemy prosić o przedłużenie zgody na przechowywanie DNA tak długo jak długo będziemy w stanie finansować badania.

Czy ta próbka będzie użyta w następujących celach?

- Badania przemysłowe Nie
- Badania nad innymi niż CW chorobami Nie
- Inny cel naukowy Nie

Czy możemy zgodzić się tylko na część projektu?

Oczywiście. Na przykład możecie Państwo zgodzić się na uczestnictwo w bazie danych a nie zgodzić na badanie DNA. Jeżeli nie chcecie aby wszystkie dane były zapisane w bazie poprosimy tylko o niezbędne minimum, które pozwoli nam prowadzić statystykę pacjentów.

Czy z uczestnictwa w projekcie wynikają dla nas bezpośrednio jakieś korzyści?

Nie. Ten projekt ma na celu poprawę wyników leczenia pacjentów z CW w przyszłości.

Jakie są możliwe szkody i ryzyko wynikające z uczestnictwa w projekcie?

Wierzimy, że nie ma żadnego ryzyka.

Gdzie możemy znaleźć więcej informacji o Chorobie Wilsona?

Na stronie internetowej www.eurowilson.org

Co się stanie jeżeli pojawią się nowe wiadomości o CW?

Jeżeli dodatkowe wiadomości o CW ukażą się w trakcie trwania projektu, zostaną umieszczone na stronie internetowej.

Co stanie się z wynikami projektu?

Wyniki te zostaną opublikowane w medycznej literaturze specjalistycznej. Raport z trwania badania i każdy opublikowany artykuł pojawi się na stronie internetowej www.eurowilson.org. Państwa dane nie będą wymienione w żadnej publikacji.

Kto jest organizatorem i sponsorem badań?

Projekt jest finansowany przez Unię Europejską. Nazywamy go „Skoordynowana Akcją”, bowiem lekarze z 15 różnych krajów spotkali się aby utworzyć konsorcjum aby go porzeprowadzić. Kierowny jest przez Uniwersytet w Sheffield. Ośrodki i lekarze uczestniczący w projekcie są wymienieni na stronie internetowej.

Lekarze biorący udział w projekcie nie są za to wynagradzani, ale koszty podróży i uczestnictwa w spotkaniach w ramach projektu są im zwracane.

Kto nadzoruje projekt?

The Trent Multi-Centre Research Ethics Committee. REC reference number 04/MRE04/65

Kontakt celem uzyskania bliższych informacji

Osoby, od których możecie Państwo uzyskać bliższe informacje to

Lekarz opiekujący się Państwem bezpośrednio, bądź

Dr hab. Piotr Socha
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii
i Immunologii IP CZD
Warszawa, Al. Dzieci Polskich 20
Tel. +48 22 815 73 84
Fax. +48 22 815 73 82

Professor Stuart Tanner
Sheffield Children's Hospital
Western Bank
Sheffield S10 2TH
Tel. 0114 271 7303
Fax. 0114 275 5364

Lub na stronie internetowej www.eurowilson.org

Dziękujemy za uczestnictwo w projekcie. To jest kopia informacji dla pacjenta, którą Państwo powinni zabrać ze sobą. Proszę również zabrać ze sobą jedna kopię zgody świadomej.

Świadoma zgoda rodziców dziecka z Chorobą Wilsona.

Tytuł projektu:

Choroba Wilsona: Stworzenie europejskiej klinicznej bazy danych i opracowanie projektu dobranych losowo kontrolowanych badań klinicznych.

Nazwisko badacza: Profesor Stuart Tanner, Uniwersytet w Sheffield, Tel. +44 01142717303

Nazwisko badacza w Polsce: Dr hab. Piotr Socha, Centrum Zdrowia Dziecka, tel. 22 8157384

1. Potwierdzam, że przeczytałem i zrozumiałem informację o projekcie badawczym dotyczącym chorych z chorobą Wilsona dla pacjentów dorosłych datowaną 06/06/2005, wersja 1.0 i miałem możliwość zadania pytań.
2. Zrozumiałem, że moje uczestnictwo jest dobrowolne, i mogę w każdej chwili z niego zrezygnować bez podania przyczyny bez wpływu na moje prawa i opiekę medyczną
3. Zgadzam się żeby dane z mojej historii choroby zostały wpisane do europejskiej bazy danych. Moje nazwisko i adres pozostana utajnione.
4. Zgadzam się aby próbka mojej krwi na badania genetyczne została użyta tak jak opisano powyżej w dokumencie.
5. Proszę zawiadomić mojego lekarza rodzinnego, że zostałem włączony do bazy danych
6. Zgadzam się aby moje dane zostały przesłane do krajów gdzie obowiązują inne prawa dotyczące poufności danych osobowych niż w Polsce.

Proszę wpisać swoje inicjały

Nazwisko rodzica i dziecka

Podpis

Data

Nazwisko lekarza
przyjmującego zgodę

Podpis

Data

Nazwisko badacza

Podpis

Data

1 kopia dla pacjenta; 1 kopia dla badacza; 1 kopia dla dokumentacji szpitalnej