



Informacja dla pacjenta.

U Pana/Pani 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 Pana/Pani do tej bazy. Zanim podejmie Pan/Pani 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.

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 nadrozpoznowalności lub zbyt niskiej rozpoznawalności 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 mnie?

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

Co się stanie ze mną jeśli wezmę udział w badaniu?

Nie zobowiązuje to Pana/pani 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 Pan/Pani wyrazi zgodę na udział w badaniu.

Lekarz nadzorujący leczenie lub inny lekarz w kraju zajmujący się chorobą Wilsona wprowadzi Pana/pani dane 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 Pana/Pani 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 Panem/Panią będą musieli wysłać próbkę krwi do laboratorium genetycznego. Tam zostaną przebadane mutacje wywołujące CW. Takie postępowanie wchodzi w zakres diagnostyki choroby. Prosimy o zgodę Pana/Pani 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 oddaje Pan/pani próbkę dla celów badawczych
2. 2. i oddaje Pan/pani wszelkie prawa do informacji, które zostaną uzyskane a takich badań na Pana/pani próbce.

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

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

Czy muszę wziąć udział w badaniu?

To zależy od Pana/Pani czy udostępnione zostaną dane do włączenia do bazy danych. Jeśli wyrazi Pan/pani zgodę na udział w badaniu, otrzyma Pan/Pani ten formularz informacyjny oraz zostanie Pan/Pani poproszony 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 Pan/Pani o wyłączenie z badania, zwrócimy się z prośbą do Pana/Pani o zgodę na zatrzymanie minimum zakodowanych danych (wiek, płeć, kategoria kliniczna) ponieważ pomoże nam to ustalić ilu pacjentów jest w sumie, ale Pana/Pani życzenia w tej kwestii będą respektowane.

Do Pana/Pani należy zdecydowanie czy można wykonywać badania na próbach DNA.

Czy mój udział w badaniu będzie zachowany w tajemnicy?

Wszystkie zebrane informacje o Panu/Pani podczas badania będą traktowane ściśle poufnie. Każda informacja o Panu/Pani wprowadzona do bazy danych będzie pozbawiona Pana/Pani nazwiska, adresu tak aby niemożliwe było rozpoznanie osoby.

Pana/Pani lekarz prowadzący będzie informowany o udziale Pana/Pani w bazie danych, dopóki nie zostanie wyrażona chęć rezygnacji.

Jeśli zgodzi się Pan/Pani na udział w badaniu, wtedy zakodowana informacja o Pana/Pani 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 abysmy wiedzieli jak różne grupy pacjentów reagują na leczenie.
Badania laboratoryjne po ustaleniu rozpoznania	Po to abysmy wiedzieli jak leczenie Pani/Panu pomaga.

Jak długo moje 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 mojego DNA będzie przechowywana, jeżeli zgodzę 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 mogę zgodzić się tylko na część projektu?

Oczywiście. Na przykład może Pan/Pani zgodzić się na uczestnictwo w bazie danych a nie zgodzić na badanie DNA. Jeżeli Pan/Pani nie chce 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 mnie 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?

Wierzymy, że nie ma żadnego ryzyka.

Gdzie mogę 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. Pana/Pani 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.

Informacja o projekcie badawczym dotyczącym chorych z chorobą Wilsona przeznaczona dla pacjentów dorosłych wraz z formularzem zgody świadomej.

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 może Pan/Pani uzyskać bliższe informacje to

Lekarz opiekujący się Panem/Panią 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 Pan/Pani powinien zabrać ze sobą. Proszę również zabrać ze sobą jedną kopię zgody świadomej.

