

Klinické sledování

„Screening kardiomyopatie na podkladě familiární transthyretinové amyloidózy u pacientů s nejasnou polyneuropatií“

Informace pro pacienta

Vážená paní, vážený pane,

Na základě dosud provedených vyšetření byla u Vás zjištěna špatná funkce nervových vláken, tzv. polyneuropatie. Její přesný původ se zatím nepodařilo objasnit. Jednou z chorob, která vede k polyneuropatii, je také familiární forma transthyretinové (ATTR) amyloidózy. Jedná se o vzácné dědičné onemocnění, jehož podkladem je ukládání specifické bílkoviny-amyloidu transthyretinu- v nervových vláknech a buňkách srdečního svalu. U této choroby jsou u postiženého jedince často dominující obtíže plynoucí z postižení nervů, tj. takové, jakými trpíte právě Vy, a postižení srdečního svalu, tzv. kardiomyopatie, se nemusí vůbec projevovat. Možnými projevy srdeční formy amyloidózy jsou především námahová dušnost a otoky dolních končetin.

Cílem klinické studie, v níž je Vám navrhována účast, je provést plošné echokardiografické (tj. ultrazvukové) a EKG vyšetření srdce u nemocných s polyneuropatií nejasné příčiny v rámci celé České republiky. U jedinců s echokardiografickým nebo EKG nálezem podezřelým z kardiomyopatie vzniklé na podkladě ukládání amyloidu pak bude provedena biopsie myokardu k definitivnímu potvrzení či vyloučení infiltrace srdečního svalu amyloidem. Pokud biopsie myokardu potvrdí přítomnost amyloidu transthyretinu v srdečním svalu, bude pro potvrzení diagnózy provedeno genetické vyšetření. V případě prokázané diagnózy ATTR amyloidózy lze zahájit specifickou léčbu této choroby.

Výsledky této klinické studie budou prezentovány na vědeckých konferencích a publikovány v odborných lékařských časopisech. Při zpracovávání Vašich osobních dat bude plně zachována jejich anonymita v souladu se zákonem č.101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů.

Vaše účast ve studii je zcela dobrovolná. Váš ošetřující lékař je povinen podat Vám plnou ústní i písemnou informaci o všech aspektech navrhovaného postupu. Vaše odmítnutí účasti nebude mít žádný vliv na Vaši další standardní léčbu ani nijak neovlivní Vaše vztahy s ošetřujícími lékaři. Svůj souhlas s účastí ve studii můžete vzít kdykoliv zpět bez udání důvodu.

Popis klinické studie

1. Váš ošetřující neurolog, u kterého jste sledováni s Vaším postižením nervů, Vám podrobně vysvětlí podstatu klinické studie, její výhody a možná rizika.

2. V případě, že budete se zařazením do klinické studie souhlasit, nechá Vám Váš ošetřující neurolog podepsat Informovaný souhlas se zařazením do klinické studie. Po podepsání Informovaného souhlasu Vás objedná na ambulantní echokardiografické a EKG vyšetření u kardiologa, spolupracujícího na této klinické studii, v blízkosti Vašeho bydliště. Jestliže ani jedno z těchto vyšetření neprokáže změny, které by byly podezřelé z ukládání amyloidu, Vaše účast v této studii končí.

3. Pokud bude výsledek echokardiografického a/nebo EKG vyšetření nasvědčovat možnosti postižení srdce amyloidem, objedná Vás kardiolog, který daná vyšetření provedl, k dalšímu vyšetření do specializovaného kardiocentra, spočívajícího v krátkodobé, cca 3-5 denní diagnostické hospitalizaci.

4. V průběhu diagnostické hospitalizace v kardiocentru (II. interní klinika kardiologie a angiologie VFN v Praze, Kardiologická klinika FN Motol v Praze a I. interní kardiologická klinika FN u sv. Anny v Brně) Vám bude nejprve provedeno echokardiografické a EKG vyšetření a v případě, že nebudou potvrzeny změny podezřelé z ukládání amyloidu, nebudete již dále vyšetřováni v rámci tohoto klinického hodnocení a Vaše účast v této studii končí, resp. v případě, že bude prokázána jiná srdeční patologie, bude Vám kardiologem v kardiocentru navržen další diagnostický a léčebný postup.

Jestliže echokardiografické a / nebo EKG vyšetření potvrdí změny podezřelé z ukládání amyloidu, bude proveden soubor následujících vyšetření: odběr 2x 10ml krve na biochemické vyšetření a vyšetření krevního obrazu; 24-hodinový sběr moči na vyšetření ledvinných funkcí; vyšetření srdce magnetickou rezonancí (pokud u Vás nejsou přítomny kontraindikace tohoto vyšetření) a především biopsie srdečního svalu. Biopsie srdečního svalu

je invazivním výkonem, při kterém se speciálním instrumentem podobným drobným „kleštičkám“ odebere postupně 6 drobných vzorků srdečního svalu velikosti 1mm³, které jsou následně vyšetřeny speciálními metodami zaměřenými na průkaz přítomnosti bílkoviny amyloidu transthyretinu, resp. i jiné možné patologie. Biopsie srdečního svalu je prováděna na katetrizačním sále, v lokálním znecitlivění přístupem z krční, podklíčkové či stehenní žíly. Celý výkon trvá přibližně 15 minut a po jeho provedení není nutný klid na lůžku či jiné omezení pohybu.

Za 4-6 týdnů od této hospitalizace budete pozváni k ambulantní kontrole do kardiocentra, kde Vám budou sděleny výsledky biopsie srdečního svalu. V případě, že nebude v srdečním svalu prokázána přítomnost amyloidu transthyretinu či jiná patologie, nebudete již dále vyšetřováni a Vaše účast v této studii končí. Pokud bude prokázána jiná srdeční patologie než ukládání amyloidu transthyretinu, bude Vám kardiologem v kardiocentru navržen další diagnostický a léčebný postup, vycházející z výsledku biopsie srdečního svalu; tento postup již nebude součástí tohoto klinického hodnocení.

V případě, že bude pomocí biopsie srdečního svalu prokázána přítomnost amyloidu transthyretinu ve Vašem srdci, bude Vám kardiologem v kardiocentru při této ambulantní kontrole nabídnuto další kardiologické sledování v daném kardiocentru. Taktéž Vám bude vzhledem k dědičné povaze onemocnění navrženo provedení genetického vyšetření. Pokud budete s tímto souhlasit a podepíšete speciální informovaný souhlas s genetickým vyšetřením, bude Vám proveden odběr 10ml krve na genetické vyšetření. Toto vyšetření bude uskutečněno v Ústavu dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN v Praze. Tímto Vaše účast ve vlastní klinické studii končí. O výsledcích všech vyšetření včetně genetického bude kardiologem v kardiocentru vyhotovena komplexní zpráva, kterou vydá Vám a zároveň zašle ošetřujícímu neurologovi, který Vám účast v této studii nabídl.

Proč se sledování účastnit? Co je cílem tohoto sledování?

Cílem tohoto sledování je provést celorepublikové vyšetření nemocných trpících polyneuropatií nejasného původu zaměřené na nalezení jedinců, kteří mají dle ultrazvukového vyšetření srdce, tzv. echokardiografie, nebo dle EKG, známky postižení srdečního svalu zvané kardiomyopatie. Existuje totiž vzácné onemocnění, familiární ATTR amyloidóza, pro které je typické kombinace obtíží v důsledku postižení nervů a kardiomyopatie, která může, ale též nemusí mít klinické projevy. Podstatou choroby je dědičně podmíněné ukládání abnormální bílkoviny, amyloidu transthyretinu, v nervových vláknech a buňkách srdečního svalu. Jestliže v rámci této studie nalezneme u nemocného trpícího polyneuropatií známky kardiomyopatie podezřelé z ukládání bílkoviny amyloidu, provedeme u daného jedince speciální invazivní vyšetření, biopsii srdečního svalu, v rámci něhož je ze srdce odebráno 6 drobných vzorků srdečního svalu, které budou následně vyšetřeny na přítomnost bílkoviny amyloidu a zároveň na přítomnost jiných abnormalit, které by mohly být podkladem postižení srdečního svalu.

Domníváme se, že účast v klinické studii bude pro Vás osobně přínosem. V rámci této studie je možné, že u Vás bude nově diagnostikována familiární ATTR amyloidóza, specifické postižení srdečního svalu a zároveň s tím i příčina Vašich dlouhodobých obtíží, pocházejících ze špatné funkce nervových vláken. Tento poznatek bude mít dopad na další léčbu Vašeho onemocnění a zároveň povede k dalšímu vyšetřování Vašich přímých pokrevních příbuzných, neboť familiární ATTR amyloidóza je chorobou dědičnou a lze předpokládat postižení i dalších rodinných příslušníků, byť t.č. bezpříznakové. V rámci této studie může kardiologické vyšetření odhalit také jiné postižení Vašeho srdce, které mohlo být doposud bez klinických projevů.

Budu v tomto klinickém sledování dostávat nějaký experimentální lék či bude testován nějaký nový diagnostický anebo léčebný postup?

V této klinické studii nebude podáván žádný experimentální lék a nebude testován nový diagnostický anebo léčebný postup. Všechny diagnostické metody používané v rámci tohoto klinického sledování jsou zavedenými diagnostickými postupy, rutinně prováděnými v běžné klinické praxi.

Jsou s účastí v klinickém sledování spojena nějaká rizika?

Biopsie srdečního svalu bude prováděna v lokálním znecitlivění přístupem z krční, podklíčkové či stehenní žíly. Jedná se o rutinní způsob provedení biopsie srdečního svalu. Možnými komplikacemi tohoto výkonu jsou napíchnutí karotické či stehenní tepny, propíchnutí tkáně plic s únikem vzduchu do hrudníku (tzv. pneumothorax), krvácení do pohrudniční dutiny (tzv. hemotorax), poranění trojcípé chlopně a propíchnutí stěny pravé komory s únikem krve do osrdečníku (tzv. hemoperikard). Výskyt těchto komplikací se dle současných literárních poznatků pohybuje v centrech, kde se biopsie srdečního svalu pravidelně provádějí, pod 1%.

Mám právo nahlížet do výsledků sledování a osobních výsledků?

Výsledky všech prováděných vyšetření budou součástí ambulantních a propouštěcích zpráv, vydávaných Vám ošetřujícími lékaři.

Výsledky provedených vyšetření budou sloužit k vědecko–výzkumným cílům v rámci tohoto klinického sledování a samozřejmě k vedení léčby Vašeho onemocnění. K propojení Vašich zdravotních údajů budou mít přístup pouze Váš ošetřující neurolog, který Vám v účast v této studii nabídl, a lékaři kardiocenter, která se na studii podílejí: doc. Tomáš Paleček, dr. Petr Kuchynka, dr. Michal Fikrle (z II. interní kliniky kardiologie a angiologie VFN v Praze),

doc. Kateřina Linhartová (z Kardiologické kliniky FN Motol v Praze) a dr. Jan Krejčí (z I. interní kardiologické kliniky FN u sv. Anny v Brně).

Dále budou mít potencionálně přístup ke všem údajům nezávislé regulační orgány (např. Etické komise VFN v Praze, FN Motol v Praze a FN u sv. Anny v Brně). V žádné publikaci ani ve zprávě plynoucí z výsledků tohoto sledování nebude uvedeno Vaše jméno nebo osobní údaje, které by mohly vést k identifikaci Vaší osoby.

Výsledky klinického sledování budou publikovány zásadně anonymně a nebude z nic možné identifikovat Vaši osobu.

INFORMOVANÝ SOUHLAS

Klinická studie „Screening kardiomyopatie na podkladě familiární transthyretinové amyloidózy u pacientů s nejasnou polyneuropatií“

Přečetl(a) jsem si Informaci pro pacienta týkající se klinické studie „Screening kardiomyopatie na podkladě familiární transthyretinové amyloidózy u pacientů s nejasnou polyneuropatií“. Současně s písemnou informací mi byla poskytnuta i ústní informace o průběhu a povaze klinické studie a možnostech jejího dalšího vědeckovýzkumného zpracování. Měl(a) jsem také příležitost klást doplňující otázky.

Souhlasím se svou účastí v klinické studii za výše uvedených podmínek.

Souhlasím s tím, že výsledky klinické studie mohou být zpracovány a prezentovány na odborných setkáních nebo v odborných časopisech za předpokladu plné důvěrnosti mých osobních dat.

V Praze, dne

Jméno pacienta Podpis.....

Jméno informujícího lékaře..... Podpis.....

Z DŮVODŮ OCHRANY DAT

Souhlasím s tím, aby pověření zástupci zdravotnického zařízení, Etické komise či státních orgánů měli přístup k mojí zdravotnické dokumentaci v souvislosti se studií za předpokladu zachování plné důvěrnosti osobních dat.

Jméno pacienta..... Datum.....

Podpis.....