

"Projekt RESET: Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopoezy - od zaawansowanej diagnostyki do przyszłych innowacyjnych terapii" w ramach Krajowego Planu Odbudowy i Zwiększania Odporności, Komponent D Efektywność, dostępność i jakość systemu ochrony zdrowia, Inwestycja D3.1.1 Kompleksowy rozwój badań w zakresie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, nr umowy 2024/ABM/03/KPO/KPOD.07.07-IW.07-0153/24-00

Skierowanie na badanie genetyczne

| | | | | | |
|---|----------------------------|---|---------------------------|--|---------------------------|
| Imię | | Płeć K <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> | | | |
| Nazwisko | | PESEL | | | |
| Rozpoznanie wstępne | | Wiek pacjenta w momencie rozpoznania | | | |
| Leczenie czynnikiem wzrostu TAK <input type="checkbox"/> NIE <input type="checkbox"/> | Stosowany czynnik | Inne stosowane leki | | Wywiad rodzinny w kierunku niewydolności szpiku POZ <input type="checkbox"/> NEG <input type="checkbox"/> | |
| Morfologia krwi przed włączeniem leczenia | | | | | |
| WBC [x10 ⁹ /L] | RBC [x10 ¹² /L] | PLT [x10 ⁹ /L] | ANC [x10 ⁹ /L] | AMC [x10 ⁹ /L] | ALC [x10 ⁹ /L] |
| Mielogram przed włączeniem leczenia | | | | | |
| Mieloblasty [%] | Promielocyty [%] | Mielocyty [%] | Metamielocyty [%] | Pałeczkowate [%] | Podzielone [%] |
| Przetoczenia NIE <input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> | Preparat | | | Ilość przetoczeń | |
| Inne objawy | | | | | |
| Zahamowanie wzrostu | Skóra/włosy | Układ nerwowy | Układ sercowo-naczyniowy | Układ moczowo-płciowy | Układ kostno-mięśniowy |
| Istotne informacje dodatkowe (np. przebyte choroby, hospitalizacje, powikłania okołoporodowe) | | | | | |



| | |
|---|--|
| <i>Pieczęć jednostki kierującej</i> | <p>..... <i>Rodzaj materiału Data pobrania</i></p> <p>..... <i>Imię i nazwisko osoby pobierającej</i></p> |
| <i>Dane lekarza kierującego:</i> Imię i nazwisko: Telefon: Adres e-mail: | <i>Podpis i pieczęć lekarza kierującego</i> |

Lista załączników:

1. Wynik ostatniej morfologii krwi (najlepiej z rozmazem) wykonanej u pacjenta.
2. Kopia wypisu ze szpitala (najlepiej z ostatniej hospitalizacji).
3. Kopie wyników badań genetycznych (jeśli były wykonywane)
4. Dokładny wywiad rodzinny.

Materiał:

Minimum 4,9 ml szpiku (EDTA) + 2x 4,9 ml krwi (EDTA).

W przypadku braku możliwości pobrania szpiku należy przesłać **minimum 3 próbki krwi: 2x 4,9 ml krwi (EDTA) oraz 2 ml krwi (EDTA). Optymalna ilość to ok. 15 ml krwi pobranej na EDTA.**

Warunki transportu:

Transport powinien przebiegać **w temperaturze otoczenia** (ok. 20 st. Celsjusza) **w ciągu 24 h** od pobrania.

Próbki powinny być zabezpieczone od zgniecenia. Materiał przyjmujemy w dni robocze do godz. 16.00.

Adres wysyłki:

Medyczne Laboratorium Onkologii i Hematologii Dziecięcej Oncolab im. WOŚP

CSK UM w Łodzi

ul. Czechosłowacka 4, Budynek A5, pok. 3.56

92-216 Łódź

Uprzejmie prosimy o **dokładne** wypełnienie niniejszego skierowania oraz załączenie niezbędnych dokumentów.

Powyższe informacje warunkują kwalifikację pacjenta do projektu oraz są niezbędne do wykonania wiarygodnej analizy wyników.

Deklaracja Świadomej Zgody na wykonywanie badań genetycznych w projekcie RESET

Dane pacjenta:

| | |
|-----------|--|
| Imię: | |
| Nazwisko: | |
| PESEL: | |

Dane rodzica lub opiekuna prawnego (wypełnić jeśli pacjent jest niepełnoletni):

| | |
|--------------------------|--|
| Imię: | |
| Nazwisko: | |
| PESEL: | |
| Adres Tel. kontaktowy | |

OŚWIADCZENIE

Wyrażam zgodę na użycie pobranego ode mnie/od mojego dziecka* materiału biologicznego w celu izolacji DNA i wykonania molekularnych badań diagnostycznych metodą sekwencjonowania/NGS/SNP-array/OGM, mających na celu identyfikację zmian w DNA/RNA w związku z koniecznością określenia predyspozycji genetycznych do wrodzonych zespołów niewydolności szpiku.

Uzyskałam/em informacje na temat podejrzewanej choroby oraz charakteru i znaczenia diagnostycznego planowanych badań molekularnych dla potwierdzenia rozpoznania choroby oraz o możliwych wynikach tych badań, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Poinformowano mnie także o tym, że wyizolowany DNA będzie przechowywany do czasu wykonania badań w odpowiednich warunkach, jednakże istnieje ryzyko degradacji DNA (proces naturalny), dlatego może zająć potrzeba ponownego pobrania materiału.

Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* aby część pobranego materiału została przechowywana i anonimowo wykorzystana do ewentualnych badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat molekularnego podłoża chorób genetycznych.

W przypadku braku zgody na wykorzystanie DNA do badań naukowych, zostanie on zniszczony po zakończeniu badań diagnostycznych.

Wyrażam zgodę na przetwarzanie danych osobowych moich/mojego podopiecznego przez Medyczne Laboratorium Onkologii i Hematologii Dziecięcej CSK UM w Łodzi na potrzeby przeprowadzenia badań diagnostycznych i wydania wyniku.

.....
Data

.....
Czytelny podpis pacjenta lub praw nego opiekuna

.....
Podpis i pieczętka lekarza
przyjmującego deklarację

* - niepotrzebne skreślić

**Formularz świadomej zgody pacjenta i/lub rodzica/prawnego opiekuna* na udział
w badaniu pt.:**

***RESET: REStore normal hematopoiesis/Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach
hematopoezy: od patogeny do innowacyjnych terapii***

Ja, (imię i nazwisko), oświadczam, że zapoznano mnie z treścią informacji dla pacjenta/rodzica/opiekuna prawnego dotyczącego badania RESET. Osoba przeprowadzająca badanie udzieliła mi wyczerpujących odpowiedzi na moje pytania. Przed podjęciem decyzji miałem/miałam możliwość zadawania pytań i uzyskania dodatkowych informacji. Jestem wystarczająco poinformowany/-a na temat celów i metod badania. W razie jakichkolwiek pytań bądź wątpliwości, które pojawią się w trakcie badania mam możliwość skontaktowania się z głównym badaczem lub współbadaczami poprzez sekretariat Kliniki Pediatrii, Onkologii i Hematologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul. Pomorska 251, 92-213 Łódź.

Świadomie i dobrowolnie wyrażam zgodę na wykorzystanie krwi i osocza/szpiku kostnego/moczu* moich/mojego dziecka (imię i nazwisko dziecka)* do badań diagnostycznych i naukowych. Zgadzam się na wykorzystanie dokumentacji medycznej na potrzeby w/w badania. Wiem, że mogę wycofać swoją zgodę w dowolnej chwili bez wpływu na opiekę lekarską jakiej będę potrzebować.

Próbki krwi/osocza/szpiku/moczu niewykorzystane w badaniach zaplanowanych w projekcie będą przechowywane przez okres 10 lat w celu wykonania dalszych badań po uzyskaniu odrębnej zgody Komisji Bioetycznej.

Akceptuję warunki ubezpieczenia na wypadek szkody powstałej w związku z uczestnictwem w badaniu. Zgadzam się na przetwarzanie moich danych osobowych zgodnie z ustawą o ich ochronie

.....
Data

.....
Czytelny podpis pacjenta /
rodzica / opiekuna prawnego

.....
Podpis i pieczętka lekarza
przyjmującego deklarację

* - niepotrzebne skreślić

"Projekt RESET: Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopozy - od zaawansowanej diagnostyki do przyszłych innowacyjnych terapii" w ramach Krajowego Planu Odbudowy i Zwiększania Odporności, Komponent D Efektywność, dostępność i jakość systemu ochrony zdrowia, Inwestycja D3.1.1 Kompleksowy rozwój badań w zakresie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, nr umowy
2024/ABM/03/KPO/KPOD.07.07-IW.07-0153/24-00

Informacja dla pacjenta dorosłego/rodzica/opiekuna prawnego

Tytuł projektu: *RESET: REStore normal hematopoiesis/Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopozy: od patogenezy do innowacyjnych terapii*

Opisywany projekt badawczy jest realizowany pod kierownictwem prof. dr hab. n. med. Wojciecha Młynarskiego z Kliniki Pediatrii, Onkologii i Hematologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi.

Na podstawie przebiegu choroby u Pani/Pana/Państwa dziecka podejrzewa się genetycznie uwarunkowaną chorobę szpiku kostnego zwaną zespołem wrodzonej niewydolności szpiku.

Zespoły wrodzonej niewydolności szpiku (ang. inherited bone marrow failures, IBMFs) należą do chorób rzadkich. Zwiększenie wiedzy na temat IBMF wśród lekarzy pediatrów, onkologów i hematologów dziecięcych oraz hematologów pozwoli na wczesne rozpoznanie choroby oraz celowane leczenie. Ponadto, diagnostyka IBMF jest skomplikowana i wymaga zastosowania zaawansowanych metod biologii molekularnej i genetyki.

IBMFs należą do najcięższych chorób hematologicznych. Niewydolność szpiku kostnego objawia się niedoborem komórek krwi. Niewydolna erytropoeza skutkuje niedokrwistością, która może skutkować koniecznością przetoczeń koncentratu krwinek czerwonych. Zaburzenia produkcji płytek krwi prowadzą do skłonności do krwawień. Z kolei, brak produkcji krwinek białych oraz ich zaburzenia funkcjonalne zwiększają ryzyko infekcji zagrażających zdrowiu, a nawet życiu. Dodatkowo, w części IBMFs występują objawy pozaszpikowe dotyczące między innymi układu nerwowego, krążenia, endokrynnego, pokarmowego i skóry. W niektórych przypadkach choroby należy również rozważyć przeszczep szpiku jako metody leczniczej.

W związku z tym istnieje potrzeba stworzenia nowych metod diagnostycznych i bezpieczniejszych terapii. Właśnie temu poświęcone jest badanie naukowe *RESET: REStore normal hematopoiesis/Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopozy: od patogenezy do innowacyjnych terapii*.

W pierwszym etapie u Pani/Pana/Państwa dziecka zostanie pobrana dodatkowa próbka krwi (z której zostanie pozyskane także osocze) i/lub szpiku kostnego, co nie będzie wiązało się z dodatkowym ukłuciem. Materiał ten zostanie wykorzystany do celów diagnostyki genetycznej oraz naukowych.

W drugim etapie u pacjentów z rozpoznaniem defektu genetycznym zostanie pobrana dodatkowa próbka moczu do badań komórkowych *in vitro*. Komórki izolowane z moczu pozwolą na przeprowadzenie badań laboratoryjnych opartych na hodowli tych komórek i próbie ich naprawy w warunkach laboratoryjnych. Umożliwi to lepsze poznanie przyczyny IBMFs oraz pozwoli na sprawdzenie koncepcji inżynierii komórkowych opartych o transfer/edycję genów jako przyszłych terapii.

Uczestnictwo w badaniu jest dobrowolne i nie ma negatywnego wpływu na zdrowie i życie. Krew/szpik kostny/mocz będą pobrane od pacjenta w trakcie rutynowej diagnostyki. Udział pacjenta w badaniu nie naraża go na przyjmowanie żadnych leków ani na dodatkowe procedury, które nie są stosowane rutynowo w przebiegu diagnostyki i leczenia. Wynik badania nie będzie wpływał na postępowanie terapeutyczne. Uczestnicy badania objęci będą ubezpieczeniem od odpowiedzialności cywilnej na czas badania. Rezygnacja z uczestnictwa w badaniu będzie możliwa w każdej chwili i w żaden sposób nie wpłynie na poziom opieki sprawowanej w oddziale szpitalnym ani w poradni specjalistycznej. Dane osobowe zbierane na potrzeby realizacji prac badawczych nie będą ujawniane osobom trzecim ani publikowane oraz podlegać będą ochronie zgodnej z właściwą ustawą podczas trwania prac badawczych i po ich zakończeniu. Każdy uczestnik badania otrzyma egzemplarz informacji i może zadawać pytania głównemu badaczowi, na które otrzyma wyczerpujące odpowiedzi.

Zwracam się z gorącą prośbą o wyrażenie zgody na udział w opisywanym badaniu.

"Projekt RESET: Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopoезy - od zaawansowanej diagnostyki do przyszłych innowacyjnych terapii" w ramach Krajowego Planu Odbudowy i Zwiększania Odporności, Komponent D Efektywność, dostępność i jakość systemu ochrony zdrowia, Inwestycja D3.1.1 Kompleksowy rozwój badań w zakresie nauk medycznych i nauk o zdrowiu, nr umowy
2024/ABM/03/KPO/KPOD.07.07-IW.07-0153/24-00

Informacja dla pacjenta pediatrycznego powyżej 13. roku życia

Tytuł projektu: *RESET: REStore normal hematopoesis/Komórki macierzyste we wrodzonych zaburzeniach hematopoезy: od patogenezy do innowacyjnych terapii*

Opisywany projekt badawczy jest realizowany pod kierownictwem Prof. dr hab. n med. Wojciecha Młynarskiego z Kliniki Pediatrii, Onkologii i Hematologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi.

Lekarze podejrzewają, że Twoja choroba może wiązać się ze zmniejszoną produkcją komórek krwi. Komórki krwi są produkowane w szpiku kostnym, a część chorób może wiązać z chorobą genów.

Takimi chorobami są zespoły wrodzonej niewydolności szpiku (ang. inherited bone marrow failures, IBMFs). Aby ustalić, czy Twoją chorobę można zaliczyć do tej grupy należy wykonać badanie genetyczne w specjalistycznym laboratorium w Łodzi.

W celu wykonania badania pobierzemy dodatkową próbkę krwi i/lub szpiku kostnego, co nie będzie wiązało się z dodatkowym ukłuciem.

W przypadku, gdy wynik badania będzie sugerował genetyczną przyczynę choroby będziemy prosili o pobranie dodatkowej próbki moczu w celu przeprowadzania hodowli Twoich komórek i badania ich działania w laboratorium. To być może pozwoli na stworzenie nowych metod leczenia chorób szpiku kostnego.

Uczestnictwo w badaniu jest dobrowolne i nie ma negatywnego wpływu na zdrowie i życie. Krew/szpik kostny/mocz będą pobrane w trakcie rutynowej diagnostyki. Twój udział w badaniu nie naraża na przyjmowanie żadnych leków ani na dodatkowe procedury, które nie są stosowane rutynowo w przebiegu diagnostyki i leczenia.

Uczestnicy badania objęci będą ubezpieczeniem od odpowiedzialności cywilnej na czas badania. Rezygnacja z uczestnictwa w badaniu będzie możliwa w każdej chwili i w żaden sposób nie wpłynie na poziom opieki sprawowanej w oddziale szpitalnym ani w poradni specjalistycznej. Dane osobowe zbierane na potrzeby realizacji prac badawczych nie będą ujawniane osobom trzecim ani publikowane oraz podlegać będą ochronie zgodnej z właściwą ustawą podczas trwania prac badawczych i po ich zakończeniu. Każdy uczestnik badania otrzyma egzemplarz informacji i może zadawać pytania głównemu badaczowi/lekarzowi, na które otrzyma wyczerpujące odpowiedzi.

Zwracam się z gorącą prośbą o wyrażenie zgody na udział w opisywanym badaniu.