



Informácia pre účastníka projektu - dieťa s PAS

Vážený rodič/právny zástupca,

Lekárska fakulta Univerzity Komenského v Bratislave uskutočňuje projekt zameraný na výskum porúch autistického spektra (PAS). Na projekte spolupracujú aj ďalšie pracoviská na Slovensku, ktoré sa dlhoročne zaoberajú problematikou autizmu. Dovoľujeme si Vás týmto listom informovať o zámeroch projektu a zároveň osloviť s ponukou na účasť.

Ciele projektu

Hlavným cieľom projektu je pátrať po príčinách, ktoré sa môžu podieľať na vzniku autizmu. Zámerom projektu je tiež hľadať ukazovatele (markery), ktoré napomôžu objektívne stanoviť diagnózu autizmu.

Prínos pre účastníkov projektu

Oslovili sme vás preto, lebo zdravotné problémy Vášho dieťaťa súvisia s cieľmi projektu. **Vaše dieťa bude v rámci projektu vyšetrené bez finančnej úhrady prostredníctvom medzinárodne uznávaných diagnostických metód ADOS-2 a ADI-R, ktoré sa na Slovensku iba zavádzajú a nie sú zatiaľ všeobecne dostupné, a získa správu z vyšetrenia.** U každého jedinca sa určí miera autizmu a diagnostické zaradenie v rámci PAS. Vyšetria sa vzorky krvi, moču a stolice a ak sa v rámci vyšetrení zistia u Vášho dieťaťa odchýlky od normálnych hodnôt, budete na to upozornená/ý a poskytnuté Vám budú odporúčania, ako ďalej postupovať.

Vyšetrenia účastníkov projektu

Ak súhlasíte s účasťou, požiadame Vás, aby ste sa zúčastnili na vyšetreniach, ktorých termín si s Vami dopredu dohodneme. U dobrovoľníkov s PAS zapojených do štúdie sa plánujú nasledujúce vyšetrenia:

- Diagnostika autizmu u každého jedinca individuálne prostredníctvom medzinárodne uznávaných diagnostických nástrojov (ADI-R, ADOS-2) a určenie miery závažnosti prejavov autizmu.
- Vyplnenie viacerých dotazníkov: dotazníka osobnej a rodinnej anamnézy, o zdravotných problémoch, výžive a životospráve, kvalite spánku, psychologické dotazníky týkajúce sa správania dieťaťa, skriningového
- Inteligenčné testy a testy vybraných kognitívnych schopností a osobnostných kvalít.
- Jednorazový odber krvi (5-7 ml) kvalifikovaným zdravotníckym pracovníkom.
- Odber vzorky stolice a moču – uskutočnia rodičia doma.
- Skenovanie a fotografovanie dlaňových plôch oboch rúk a odber odtlačkov dlaní a prstov daktyloskopickými metódami.

U vybraných dobrovoľníkov, ktorí spĺňajú vstupné podmienky (vek, spolupráca pacienta, miera závažnosti príznakov, pridružené zdravotné poruchy), sa uskutočnia ďalšie neinvazívne vyšetrenia:

- Vyšetrenie kvality spánku pomocou aktigrafu (prístroja podobného náramkovým hodinkám),
- Vyšetrenie variability frekvencie srdca - 15 minútové vyšetrenie pomocou EKG snímača umiestneného na hrudníku (nalepuje sa podobne ako náplast) na posúdenie vplyvu autonómneho nervového systému,
- Vyplnenie dotazníka pediatrom alebo učiteľom v prípade potreby.

Odobratý biologický materiál bude použitý na:

1. Krv: meranie hladín vybraných hormónov (testosterón, estradiol, oxytocín, kortizol, vazopresín) a genetického pozadia hormonálneho stavu, sledovanie steroidných látok, imunologických ukazovateľov (IL-17, IL-1, IL-6, HMGB1, sTREM-1), hladiny acetylcholinesterázy, diaminooxidázy, acylkarnitínov (ukazovateľ funkcie mitochondrií -súčasť ľudskej bunky), vyšetrenie funkčnosti červených krviniek (deformabilita, tvorba NO, aktivita Na-K-ATPázy), vyšetrenie hladiny astrocytového markera S100B



2. Z krvi sa získa DNA na zistenie vybraných génov, o ktorých sa predpokladá, že sú zapojené do vzniku autizmu. V krvi budú po izolácii RNA a mikroRNA stanovené zmeny expresie vybraných kandidátnych RNA a mikroRNA.
3. Stolica: zisťovanie vybraných mikrobov prítomných v stolici využitím najnovších molekulárno - genetických metód, zisťovanie zápalových ukazovateľov: HMGB1 a TNF-alfa, kalprotektínu.
4. Moč: stanovenie hladín 6-sulfatoxymelatonínu - odpadového produktu melatonínu (hormón regulujúci cyklus spánku a bdenia), hladiny produktov látkovej premeny – acylkarnitínov, aminokyselín a peptidov
5. Daktyloskopický materiál: odtlačky prstov a dlaní: vyhodnotenie frekvencie výskytu vzácnych markantov (útvarov) a sledovanie odchyľiek vo frekvenciách týchto útvarov na základe populačných noriem.

Tento model diagnostického postupu je bežne aplikovaný v zahraničí, kde „diagnóza F 84.0–autizmus“, je výsledkom spolupráce tímu odborníkov. Rodičia zúčastnených detí sa budú prítomní na diagnostickom procese, pretože si to vyžadujú niektoré diagnostické metódy.

Riziká spojené s účasťou v projekte

Účasť v projekte sa spája s možným miernym rizikom súvisiacim s odberom krvi, a to vznik modriny (hematómu), ak nebolo miesto vpichu po vytiahnutí ihly správne stlačené, a celkovou nevoľnosťou po odbere.

Ochrana osobných údajov

Všetky osobné údaje účastníkov výskumu sú dôverné a budú spracované podľa zákona 122/2013 Z.z. o ochrane osobných údajov v znení neskorších predpisov. Údaje o totožnosti účastníkov a ich zákonných zástupcov, ako aj vzorky biologického materiálu nebudú verejne dostupné, budú sa spracovávať a vyhodnocovať v zakódovanej podobe. Po laboratórnych meraniach a zhodnotení výsledkov bude prebytočný biologický materiál znehodnotený. Počas vyšetrenia metódou ADOS-2 sa bude zhotovovať videozáznam, ktorý je nevyhnutnou súčasťou diagnostického postupu. Vaše meno a iné osobné údaje nebudú nikde zverejňované. Výsledky štúdie môžu byť zverejnené v odborných a vedeckých publikáciách a to bez uvedenia identifikačných údajov.

Informovaný súhlas sa vzťahuje na projekty Poruchy autistického spektra z pohľadu genotypovo-fenotypových korelácií a Autizmus vo svetle emočných, kognitívnych a biologických kontextov, ktoré sú schválené a financované Agentúrou na podporu vedy a výskumu (APVV) Ministerstva školstva, vedy, výskumu a športu SR, a na projekt Identifikácia nových biomarkerov vybraných ochorení prostredníctvom analýzy cirkulujúcich miRNA, ktorý je schválený a financovaný Vedeckou grantovou agentúrou MŠVVaŠ SR a SAV. Projekty schválila Etická komisia Lekárskej fakulty UK a Nemocnice Staré Mesto UNB v Bratislave. Vaše rozhodnutie zúčastniť sa v projekte je dobrovoľné a Váš súhlas môžete v priebehu štúdie kedykoľvek a bez udania dôvodu zrušiť.

Ak by ste mali ďalšie otázky týkajúce sa projektu, radi Vám zodpovieme na kontaktoch:

Fyziologický ústav, Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Bratislava

Prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD.

tel. + 02/ 59 357 525

e-mail: daniela.ostatnikova@fmed.uniba.sk

MUDr. Katarína Babinská, PhD.

tel. + 02/ 59 357 523

katarina.babinska@fmed.uniba.sk

Ďakujeme Vám za ochotu zúčastniť sa projektu a spoluprácou prispieť k rozšíreniu vedeckých poznatkov.



INFORMOVANÝ SÚHLAS

Prečítal/a som si informáciu pre účastníka projektu, prípadne mi ju niekto prečítal. Porozumel/a som informáciám a mal/a som možnosť a dostatok času opýtať sa na všetky ďalšie okolnosti, podmienky a postupy, ktoré som potreboval/a na doplnenie alebo objasnenie poskytnutých písomných informácií. Všetky moje otázky boli primerane a zrozumiteľne zodpovedané.

Podpísaná(ý) súhlasím
meno matky/zákonnej zástupkyne -prosím vpíšte paličkovým písmom

Podpísaná(ý) súhlasím
meno otca/zákonného zástupcu -prosím vpíšte paličkovým písmom

aby sa moje dieťa, dátum narodenia.....
meno dieťaťa - prosím vpíšte paličkovým písmom

zúčastnilo vyšetreniach, ktoré je súčasťou projektu. Bol/a som informovaný/á o podstate a účele projektu. Som si vedomý(á), že účasť na projekte je dobrovoľná a účasť svojho dieťaťa môžem kedykoľvek ukončiť. Všetky osobné údaje sú považované za dôverné nebudú sa nikde zverejňovať.

.....
podpis matky dátum podpisu podpis otca dátum podpisu

.....
meno a podpis riešiteľa, ktorý poskytol informácie dátum podpisu