

सूचना पत्र

अध्ययन का शीर्षक: वृक्क ट्यूबलर विकारों (Renal Tubular Disorders) वाले बच्चों में टारगेटेड एक्सोम सिक्वेंसिंग का अध्ययन एवं इसकी रजिस्ट्री की स्थापना

यदि आपका बच्चा का विकास नहीं हो पा रहा है।	
यदि आपका बच्चा अधिक पानी पी रहा है।	
यदि आपका बच्चा अधिक पेशाब जा रहा है।	
यदि बच्चे के हाथ पैर मुड़ रहे हो।	
यदि बच्चे को पथरी की बीमारी हो रही हो।	

तो यह एक गंभीर विषय है यदि इसमें से कोई भी लक्षण आपके बच्चे में देखने को मिलते हैं तो आपके बच्चे को (Renal Tubular Disorders) की बीमारी हो सकती है। (Renal Tubular Disorders) एक गंभीर बीमारी है और इस बीमारी का समय पर इलाज न होने के कारण आपके बच्चे को भी जान का खतरा बना रहता है। इस बीमारी और उससे उपचार से सम्बंधित जानकारी के लिए सूचना पत्र को पढ़ें।

सूचना पत्र

अध्ययन का शीर्षक: वृक्क ट्यूबलर विकारों (Renal Tubular Disorders) वाले बच्चों में टारगेटेड एक्सोम सिक्केसिंग का अध्ययन एंवम इसकी रजिस्ट्री की स्थापना

1. उद्देश्य और पृष्ठभूमि: आपके बच्चे में वृक्क ट्यूबलर विकार हो रहा है। वृक्क ट्यूबलर विकार वंशानुगत और अधिग्रहित रोगों का एक समूह है जो गुर्दे की ट्यूबलर प्रणाली में ट्रांसपोर्टों और चैनलों के जटिलता के कारन होता है। विकारों से इलेक्ट्रोलाइट और एसिड-बेस होमियोस्टेसिस में द्रव की हानि और असामान्यताएं हो सकती हैं। आम तौर पर, गुर्दे रक्त से अतिरिक्त एसिड को हटा देते हैं, लेकिन कुछ महत्वपूर्ण रोग, आनुवंशिक दोष या दवाएं गुर्दे को इस महत्वपूर्ण कार्य को करने की क्षमता को नुकसान पहुंचा सकती हैं। यह रक्त में बहुत अधिक एसिड का निर्माण करने और समस्याओं का कारण हो सकता है। जब ऐसा होता है, तो इसे वृक्क ट्यूबलर एसिडोसिस (आरटीए) कहा जाता है, जो ट्यूबलर विकार के बीच सबसे आम बीमारी है। उपचार के बिना, ट्यूबलर विकार एक बच्चे की वृद्धि को प्रभावित कर सकता है और गुर्दे की पथरी, थकान, मांसपेशियों की कमजोरी और अन्य लक्षणों का कारण बन सकता है। समय के साथ, हड्डी रोग और अंत-चरण वृक्क रोग जैसी दीर्घकालिक समस्याओं का कारण बन सकती है, जिसके लिए डायलिसिस और प्रत्यारोपण की आवश्यकता होती है। हम ट्यूबलर डिसऑर्डर के रोगजनन में अंतर्निहित दोषों पर अध्ययन कर रहे हैं जो रोगियों की आनुवंशिक बीमारी के संपूर्ण कोडिंग क्षेत्र का मूल्यांकन करेंगे और मध्यम अवधि के परिणामों (वृक्कीय शिथिलता, वृद्धि, मंदबुद्धि, नेफ्रोक्लासिनोसिस, सुनवाई हानि) को ट्रैक करेंगे। बच्चों को रजिस्ट्री में नामांकित किया जाएगा। इस अध्ययन से रोग जीव विज्ञान के बारे में अनसुने सवालों के आवश्यक उत्तर पता चलने की उम्मीद है।

इसलिए, हम एक वेब आधारित रजिस्ट्री बना रहे हैं जहां विशेषज्ञ ट्यूबलर डिसऑर्डर वाले बाल रोगियों के लिए चिकित्सा के पाठ्यक्रम और परिणामों पर अपने अनुभव साझा कर सकते हैं। भाग लेने वाले साझेदार अपनी प्रतिक्रियाओं से अवगत सकते हैं और नैदानिक अभ्यास के लिए आम सहमति तक पहुंच सकते हैं। सबसे महत्वपूर्ण बात, हम एक रोगी रजिस्ट्री रखेंगे जिसमें ट्यूबलर विकार वाले बच्चों में बीमारी के बारे में जानकारी नियमित रूप से एकत्र की जाएगी। यह साझेदारों को अंतर्निहित स्थितियों को समझने, गंभीर बीमारी के संकेत को पहचानने और उनके रोगियों को नेटवर्क केंद्रों में इलाज किए गए अन्य रोगियों की तुलना करने की अनुमति देगा। ट्यूबलर डिसऑर्डर के मानक उपचार का उसी रूप में ही इलाज किया जाएगा जैसा कि इस स्थिति के निदान वाले अन्य बच्चों के उपचार में किया जाता है।

2. प्रक्रिया: आपके बच्चे को भारत में गुर्दे के ट्यूबलर विकारों वाले बच्चों के एक समूह में शामिल करके शोध अध्ययन में भाग लेने के लिए आमंत्रित किया जाता है। आपकी स्वीकृति के बाद, आपके बच्चे को रक्त और मूत्र जांच से गुजरना होगा। इसमें हीमोग्लोबिन, यूरिया, क्रिएटिनिन, एल्बुमिन और कोलेस्ट्रॉल के रक्त स्तर के परीक्षण, पहली सुबह के मूत्र के प्रोटीन और क्रिएटिनिन और रक्त गैस विश्लेषण का आकलन शामिल होगा। अध्ययन के उद्देश्य के लिए, एक अतिरिक्त रक्त परीक्षण आवश्यक होगा, जिसके लिए रक्त के लगभग 5 मिलीलीटर (लगभग एक चम्मच) लिया जाएगा। माता-पिता और बच्चे के परिवार के सदस्यों का भी परीक्षण किया जाएगा। बाद के अतिरिक्त परीक्षण को छोड़कर; ट्यूबलर डिसऑर्डर से पीड़ित किसी भी बच्चे के मूल्यांकन में अन्य सभी जांच नियमित रूप से की जाती हैं। ये मूल्यांकन निःशुल्क उपलब्ध कराए जाएंगे। रोग और उपचार का विवरण दर्ज किया जाएगा।

3. संभावित दुष्प्रभाव / जटिलताओं: परिधीय रक्त का नमूना (5 मिलीलीटर) संग्रह से हाथ में हल्के दर्द का अनुभव होगा और इससे आपके बच्चे को कोई नुकसान नहीं होगा।

4. लागत और मुआवजा: इस अध्ययन में भाग लेने के लिए आपको कोई पैसा नहीं मिलेगा। हालांकि, इस अध्ययन के लिए किए जा रहे रक्त परीक्षण बिना किसी खर्च के किए जाएंगे।

5. गोपनीयता: आपके बच्चों की सभी मेडिकल जानकारी को गोपनीय और केवल अधिकृत व्यक्ति के पास रखा जाएगा जो आपके बच्चों की देखभाल में शामिल हैं। और इस अध्ययन में शामिल लोगों तक ही इसकी पहुंच होगी।

6. संभावित लाभ: यह अध्ययन बीमारी के पैथोफिज़ियोलॉजी की बेहतर समझ प्रदान करेगा, रोग के पाठ्यक्रम और परिणामों के बारे में बातएगा, और आपके बच्चे / रिश्तेदार की देखभाल में सुधार करेगा और साथ ही आनुवांशिक परामर्श प्रदान करेगा।

7. संपर्क व्यक्ति: अध्ययन के संबंध में किसी भी प्रश्न के मामले में, आप हमारे नजदीकी केंद्र में संपर्क कर सकते हैं।

- ❖ डॉ. गिरीश चन्द्र भट्ट, शिशु रोग विभाग, एम्स भोपाल, म.प्र.
ई मेल: drpcbhatt@gmail.com
- ❖ डॉ. प्रियंका खंडेलवाल, शिशु रोग विभाग, एम्स दिल्ली.
ई मेल: drpriyanka8588@gmail.com
- ❖ डॉ. अलिज़ा मित्तल, शिशु रोग विभाग, एम्स जोधपुर, राजस्थान.
ई मेल: alizamittal@gmail.com
- ❖ डॉ. श्रीराम कृष्णामूर्ति, शिशु रोग विभाग, जिपमेर, पुडुचेरी.
ई मेल: drsriramk@yahoo.com
- ❖ डॉ. कीर्ति सेन, शिशु रोग विभाग, चाचा नेहरू बाल चिकित्सालय, दिल्ली.
ई मेल: kirtisen@gmail.com

