

**A kutatási terv közérdekű adatainak kivonata  
beavatkozással járó vizsgálatok<sup>1</sup> számára<sup>2</sup>**

**A kitöltött nyomtatvány adatait az etikai véleményt adó Regionális Kutatásetikai Bizottságnak korlátozás nélkül hozzáférhetővé kell tennie bárki számára.**

A kutatás-fejlesztési tevékenység során létrejövő szellemi javakat Magyarországon több törvény is védi.<sup>3</sup> Ugyanakkor a Helsinki Nyilatkozat 16. pontja, az Ovideoi Egyezményt hatályba léptető 2002. évi VI. törvény, és az orvosi kutatások végzéséről szóló miniszteri rendelet az emberen végzett orvosi kutatások etikus folytatása érdekében megkövetelik az etikai bizottságoktól, hogy a közvéleményt tájékoztassák az általuk véleményezett kutatások fontosabb adatairól. A közvélemény tájékoztatásának célja: az etikai bizottság munkájának nyilvánossága, a kutatások alanyai alapvető emberi jogainak biztosítása.

A 2007. III. 10-től hatályos 1/2007. (I. 24.) EüM rendelettel módosított 23/2002. (V. 9.) EüM rendelet szerint az alább felsorolt, a kutatási tervben megtalálható adatok közérdekű adatok, amelyeket bárki korlátozás nélkül megismerhet. Kérjük, hogy a szellemi alkotások oltalmának védelmét is szem előtt tartva, a nem nyilvános kutatási terv alapján töltsék ki ezt a táblázatot. A közvélemény és az alanyok tisztességes, lényegre törő tájékoztatását tartsa elsődleges szempontnak. A kutatási terv szakmai-etikai jóváhagyása után, az etikai bizottság a saját honlapján minden érdeklődő számára közzé teheti az itt megadott közérdekű adatokat. **Szakmai vagy szolgálati titoknak minősülő, illetve a kutatás érdekeit veszélyeztető adatot ne közöljön!**

A téma megnevezése (nem kell, hogy megegyezzen a kutatási protokoll címével)

**Lipodisztrófiás betegek azonosítása, diagnosztikája és követése; Részvétel az Európai Lipodisztrófia Regiszterben (European Consortium for Lipodystrophies, EClip; Registry for Lipodystrophy)”**

A kérelem iktatási száma: 157/2019-SZTE

**A kérelmező neve, munkaköre és beosztása:**

**Dr. Csajbók Éva, PhD, klinikai főorvos**

<sup>1</sup> A 23/2002. (V. 9.) számú EüM rendelet 20/B. § g) és h) pontjai szerint:

g.) *beavatkozással járó vizsgálat (interventional trial)*: fizikai beavatkozással járó orvostudományi kutatás és minden olyan beavatkozással járó kutatás, amely a vizsgálati alany lelki egészségére nézve kockázattal jár

<sup>2</sup> Ez a nyomtatvány a 23/2002. (V. 9.) számú EüM rendelet 8. § (3) és (4) bekezdéseinek 2008. szeptember 1-jén hatályos szövege alapján készült.

<sup>3</sup> A találmányok szabadalmi oltalmáról szóló 1995. évi XXXIII. törvény, a szerzői jogról szóló 1999. évi LXXVI. törvény.

Szegedi Tudományegyetem Általános Orvosi Kar,  
Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ,  
1.sz. Belgyógyászati Klinika  
6720 Szeged, Korányi fasor 8.  
Telefon: +3662545186

Email: [ecsajbok@yahoo.com](mailto:ecsajbok@yahoo.com)  
Telefon: +36309574420

## 1. A kutatás célja, indokoltsága és várható eredményének összefoglalása

### A tervezett kutatás célja

A lipodisztrófiák extrém ritka betegségek, nagyon heterogén klinikai képpel. Számos olyan formájuk is ismert, mely genetikailag determinált, köztük több olyan, mely autoszomális dominánsan öröklődik. Emiatt nagyon fontos a pontos diagnózis felállítása, a potenciális (genetikai) okok megállapítása [1,2,3,4]. A lipodisztrófiák pontos okának tisztázása, a betegség létrehozásában szerepet játszó molekuláris mechanizmusok részletes megismerése teremthetne lehetőséget a betegség(ek) kezelésére, mint ahogy ez már történik is bizonyos eseteknél, pl. metreleptin terápia alkalmazásával [5].

Tekintettel arra, hogy nagyon kevés ilyen beteg van a Világon, létrejött egy európai konzorcium (**European Consortium of Lipodistrophies, EClip**), mely ezen betegek klinikai adatainak gyűjtését, követését tűzte ki célul. Emellett segíti a betegség pontos diagnosztikáját is, speciális laboratóriumokban végzett vizsgálatokkal.

A már igazolt lipodisztrófiás betegek klinikai adatait a betegség felismerésekor, illetve követésük során egy regiszterben gyűjtik (<http://www.european-lipodystrophies.org/en/registry.asp>, a továbbiakban: **Regiszter**).

A Regisztert az ulmi Egyetem kezeli, Prof. Dr. Martin Wabitsch vezetésével (Ulmi Egyetem, Orvosi Kar, Gyermekekendokológia és Diabetológiai Tanaszék Gyermek- és Adoleszcens Gyógyászati Divízió; Ulm University, Medical Faculty, Dep. of Pediatrics and Adolescent Medicine Division of Pediatric Endocrinology and Diabetes).

Saját praxisunkban is találtunk már a familiáris lipodisztrófiák egyik formájában szenvedő betegsége gyanús beteget, így felvettük a kapcsolatot a Regiszter vezetőivel, akik kezdeményezték Magyarország csatlakozását az európai konzorciumhoz (European Consortium of Lipodistrophies, EClip).

A Regiszterhez való csatlakozással elérhetjük a Magyarországon nem végzett, de a betegségek pontos diagnosztikájához elengedhetetlen vizsgálatokat és egy speciálisan ezen betegek részére kialakított regiszterben tárolhatjuk adataikat, követhetjük kórtörténetüket.

A betegek adatainak rögzítése, tárolása és kezelése a Regiszterben a beteg kezelőorvosa illetve a Regisztert hivatalosan használó orvosok, tudósok számára csak akkor lehetséges, ha abba a beteg - a részletes szóbeli és írásbeli tájékoztatást követően- beleegyezett, aláírásával hitelesítette a beleegyező nyilatkozatot.

A betegek személyes adatai egy anonimizálási folyamaton esnek keresztül (ld. mellékelt tájékoztató). A klinikai adataik már anonimizált formában kerülnek a Regiszterbe, így a beteg a Regisztert használók számára nem azonosítható.

A Regiszter hivatalos, angol nyelvű beleegyező nyilatkozatának magyar fordítását ld. mellékelve.

## **2. A kutatás tudományos megalapozottságát, indokoltságát megalapozó irodalmi hivatkozások megjelölése (elegendő a kutatás irányát jelző néhány irodalmi hivatkozás)**

1. Hussain I, Garg A: Lipodystrophy Syndromes. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2016 Dec;45(4):783-797. doi: 10.1016/j.ecl.2016.06.012.

2. Brown RJ, Araujo-Vilar D, Cheung PT, Dunger D, Garg A, Jack M, Mungai L, Oral EA, Patni N, Rother KI, von Schnurbein J, Sorkina E, Stanley T, Vigouroux C, Wabitsch M, Williams R, Yorifuji T: The Diagnosis and Management of Lipodystrophy Syndromes: A Multi-Society Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 2016 Dec;101(12):4500-4511.

3. Lightbourne M, Brown RJ: Genetics of Lipodystrophy. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2017 Jun;46(2):539-554. doi: 10.1016/j.ecl.2017.01.012.

4. Araujo-Vilar D, Santini F: Diagnosis and treatment of lipodystrophy: a step-by-step approach. *J Endocrinol Invest.* 2019 Jan;42(1):61-73. doi: 10.1007/s40618-018-0887-z.

5. Oral EA, Gorden P, Cochran E, Araujo-Vilar D, Savage DB, Long A, Fine G, Salinardi T, Brown RJ.: Long-term effectiveness and safety of metreleptin in the treatment of patients with partial lipodystrophy. *Endocrine.* 2019 Jun;64(3):500-511. doi: 10.1007/s12020-019-01862-8.

## **3. A résztvevők toborzásának, beválasztásának, kizárásának rendszere**

A vizsgálatba olyan, felnőttkorú, cselekvőképes egyéneket kívánunk beválogatni, akiknél a klinikai megjelenésük, anamnesztikus adataik felvetik a lipodisztrófia gyanúját.

## **4. A kutatásba bevonni kívánt résztvevők száma (összesen és kutatóhelyenként), neme, életkora**

A lehető legtöbb beteget igyekszünk megtalálni Magyarországon úgy, hogy tájékoztató előadásokat tartanánk kollegáknak a betegségről azzal a kéréssel, hogy az ilyen betegeket központunk felé referálják.

## **5. A kutatás módszerei**

A betegség gyanúja részletes anamnéziszfelvétel és klinikai vizsgálat alapján vehető fel. Emellett a családi anamnézis részletes ismeretére is szükség van.

Amennyiben az anamnézis alapján a bármely lipodisztrófia forma gyanúja felmerül, testsúly- és testmagasság- illetve testösszetétel mérés történik. Utóbbit InBody készülék használatával tervezzük (annak azzal a fajtájával, ami a vizsgálat idején a vizsgáló számára aktuálisan elérhető, jelenleg ez InBody770).

Ezt követően belgyógyászati jellegű betegvizsgálatot végzünk, az adatok pontos rögzítésével.

Majd a rutin klinikai kivizsgálás során is általában végzett vérvétel történik, az arra kiképzett, engedéllyel rendelkező egészségügyi személy által. A laboratóriumi paraméterek közül az alábbiakat tervezzük meghatározni: máj- és vesefunkció, ionok, szénhidrátanyagcsere-állapotra vonatkozó paraméterek (éhomi vércukor, inzulin, HbA1c, ill. sz.e. C-peptid), lipidek (össz-, HDL-, LDL-koleszterin, triglicerid), húgysav, vérkép, TSH (sz.e. T3, T4, anti TPO), illetve klinikailag azt indokló esetben egyéb hormonok: cortisol, IGF-1, ACTH, FSH, LH, PRL, estradiol, tesztoszteron, SHBG, DEA, DEAS, androsztendion). Indokolt esetben (éhomi vércukor $\geq$ 5,6 mmol/l) orális glükóztolerancia-teszt (OGTT: 75 g glükózzal) történik vércukor és szérum inzulin-szintek párhuzamos meghatározásával (0,60.,120. percben ill. sz.e. 180. ill. 240.percben).

Amennyiben ezek alapján a lipodisztrófia alapos gyanúja állítható fel-a beteg beleegyezését követően- adatait feltöltjük az ECLip Regiszterbe.

## **6. A kedvezőtlen események és a súlyos nemkívánatos események lehetősége, a bekövetkezésük esetén a követendő eljárások**

A betegek adatainak feltöltése a Regiszterbe várhatóan semmiféle nemkívánatos eseménnyel nem jár. A beteg a részvételét a Regiszter-projektben bármikor visszavonhatja, melyről a Regiszter kezelőinek értesítést küldünk.

## **7. A résztvevők személyes és egészségügyi adatainak kezelésével kapcsolatos intézkedések (az 1992. évi LXIII. törvény alapján)**

### **ld. Adatkezelési szabályzat; A lipodisztrófiás betegek ECLip Regiszterében rögzített adatok kezeléséről és felhasználásáról rendelkező szabályzat v. 1.0 (mellékelve)**

#### 1. A saját egészségügyi adatai iránt érdeklődő beteg

Az adatbázisban szereplő minden betegnek joga van megtekinteni a saját egészségügyi adatait. A kezelőorvos – aki a beteg adatait rögzítette az ECLip Regiszterben – továbbítja a páciens ez irányú kérelmét a regisztert kezelő informatikai felelősnek, aki hozzáférést ad a betegnek a saját adataihoz.

#### 2. Az ECLip Regiszter-projektben részt vevő orvosok hozzáférhetnek saját betegek egészségügyi adataihoz

Az ECLip Regiszter-projektben részt vevő orvosok kutatási célra bármikor hozzáférhetnek saját betegek adataihoz. Meghatározott esetekben és szigorúan szabályozott körülmények között arra is lehetőség nyílik, hogy második szakorvosi véleményezés céljára a beteg kezelőorvosán kívül más orvos – az ECLip Regiszter-projektben részt vevő orvosok valamelyike vagy más szakorvos – megtekintési hozzáférést kapjon egy adott beteg egészségügyi dokumentációjához. A hozzáférést technikailag az informatikai szakszemélyzet biztosítja, ennek engedélyezéséhez azonban elegendő az orvos szóbeli kérése, írásos kérelem benyújtására nincs szükség. Az egészségügyi adatok megtekintésére szolgáló, ilyen típusú hozzáférési jogosultság átmeneti jellegű.

3. Az ECLip Regiszter-projektben részt vevő orvosok, ha a regiszterben szereplő betegek szélesebb körének adatait felhasználva kívánnak kutatást végezni

Ha az ECLip Regiszter-projektben részt vevő orvosok saját betegeiken kívül más páciensek adatait is fel kívánják használni kutatási célra, ehhez hivatalos kérelmet (lásd a szerződésben) kell benyújtaniuk az ECLip Regiszter Döntéshozó Bizottságához

**8. A kutatás során nyert adatok statisztikai feldolgozásának módszere**

A Regiszter adatainak elemzése is az ulmi Egyetemen történik.

A Regisztert az ulmi Egyetem kezeli, Prof. Dr. Martin Wabitsch vezetésével (Ulmi Egyetem, Orvosi Kar, Gyermekendokológia és Diabetológiai Tanaszék Gyermek- és Adoleszcens Gyógyászati Divízió; Ulm University, Medical Faculty, Dep. of Pediatrics and Adolescent Medicine Division of Pediatric Endocrinology and Diabetes).

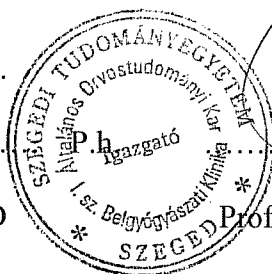
A Regiszter adatainak elemzése is az ulmi Egyetemen történik.

Nyilatkozom, hogy a fenti adatok nem sértik a kutatásnak a szellemi alkotások védelmére vonatkozó érdekeit és nem tartalmaznak szakmai- vagy szolgálati titkot, illetve a kutatás érdekeit veszélyeztető adatot. A fenti adatokat bárki, korlátozás nélkül megismerheti. Tudomásul veszem, hogy jóváhagyás után az RKEB a közérdekű adatokat a honlapján közzé teheti.

Szeged, 2019. szept.1.

kérelmező:

Dr. Csajbok Éva, PhD  
klinikai főorvos



intézetvezető:

Prof. Dr. Lengyel Csaba,  
PhD