

133/10.

**A kutatási terv közérdekű adatainak kivonata
beavatkozással járó vizsgálatok számára**

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

A téma megnevezése

A haj megritkulásának genetikai hátterének kutatása
(protokollszám: HTS-GENET-001)

A kérelem iktatási száma:

A kérelmező neve, munkaköre és beosztása:

Dr. Kemény Lajos tanszékvezető egyetemi tanár
Szegedi Tudományegyetem Általános Orvostudományi Kar
Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ
Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika

1. A kutatás célja, indokoltsága és várható eredményének összefoglalása

1. Tervezett vizsgálataink során célul tűztük ki az APCDD1 gén esetleges mutációinak szűrését olyan betegeken, akiknek gyermekkoruk óta rendkívül ritka a hajuk, és ez a jelleg a családon belül öröklődik.
2. Továbbá célul tűztük ki az APCDD1 polimorfizmusainak vizsgálatát, és az esetleges különböző polimorfizmusok által alkotott haplotípusok jellemzését, genotípus-fenotípus korrelációk leírását.

Hypotrichosis simplex a szőrzet, elsősorban a haj megritkulásával vagy teljes elvesztésével járó állapot. A genetikailag meghatározott formák közül az öröklött hypotrichosis simplex (HTS=**Hypotrichosis simplex hereditary**; OMIM 605389) egy olyan forma, melynek hátterében egy nemrég megjelent publikáció szerint az adenomatosis polyposis coli down-regulated 1 (APCDD1) gén L9R mutációja áll (Shimomura et al., 2010). Ismert, hogy a WNT jelátviteli út szerepet játszik a bőrfüggelékek, mint például a hajhagymák kialakulásában is. Vizsgálataink során célul tűztük ki az APCDD1 génen további mutációk azonosítását, melyek szerepet játszhatnak a HTS kialakulásában, valamint az APCDD1 polimorfizmusok és az általuk alkotott haplotípusok jellemzését, esetleges genotípus-fenotípus korrelációk megfigyelését.

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

Levy-Nissenbaum, E., Betz, R. C., Frydman, M., Simon, M., Lahat, H., Bakhan, T., Goldman, B., Bygum, A., Pierick, M., Hillmer, A. M., Jonca, N., Toribio, J., Kruse, R., Dewald, G., Cichon, S., Kubisch, C., Guerrin, M., Serre, G., Nothen, M. M., Pras, E. **Hypotrichosis simplex of the scalp is associated with nonsense mutations in CDSN encoding corneodesmosin.** Nature Genet. 34: 151-153, 2003.

Pasternack, S. M., von Kugelgen, I., Al Aboud, K., Lee, Y.-A., Ruschendorf, F., Voss, K., Hillmer, A. M., Molderings, G. J., Franz, T., Ramirez, A., Nurnberg, P., Nothen, M. M., Betz, R. C. **G protein-coupled receptor P2Y5 and its ligand LPA are involved in maintenance of human hair growth.** Nature Genet. 40: 329-334, 2008.

3. A résztvevők toborzásának, beválasztásának, kizárásának rendszere

A vizsgálatokba az SZTE Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika Ambulanciájának ritka hajú betegek közül vonunk be 1000 fő 18 év feletti nőt és férfit.

Minden résztvevőnek meg kell felelnie a bevonási és kizárási kritériumoknak.

Bevonási kritériumok:

A vizsgálatra önként vállalkozó aláírta a beleegyező nyilatkozatot, mielőtt bármilyen a vizsgálattal kapcsolatos beavatkozás megtörtént volna.

Olyan egyének, akiknek veleszületetten ritka a hajuk (ennek hátterében nem hegesedő, diffúz hajhullás vagy atrichosis, hypotrichosis állhat).

Kizárási kritériumok:

Ha a ritka haj alopecia areata, androgen alopecia, telogen effluvium, anagen effluvium vagy trichotillomania eredménye; valamint kizárásra kerül minden hegesedő alopeciát mutató egyén.

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

- 1000 fő
- nők és férfiak
- 18 év feletti egyének (nők és férfiak)

5. A kutatás módszerei

A hajás fejbőr fizikális vizsgálata után a betegektől perifériás vért veszünk, ebből DNS-t izolálunk, és a genomi DNS több génre terjedő vizsgálatát tervezzük.

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

Nemkívánatos mellékhatás elméletileg nincs, mivel a betegek nem kapnak kezelést. A

vérvételekor előfordulhat rosszullét, collapsus, ezekre az esetekre felkészülünk, a vérvétel technikai kivitelezése a rutin betegellátás során alkalmazott standard módszernek megfelelően történik.

A vizsgálat teljes időtartama alatt 24 óraban hívható vizsgálóorvos elérhetőségét minden résztvevő megkapja.

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

A vizsgálatban a résztvevők adatait mindvégig bizalmasan, a vonatkozó jogszabályoknak megfelelően kezeljük. A vizsgálat során feldolgozásra kerülő adatokat a Betegadatlapon kódolva tüntetjük fel, azokból a beteg személyazonossága nem állapítható meg.

Amennyiben a vizsgálat eredményét orvosi szakkönyvben megjelentetjük, abban a résztvevők személyének azonosítására alkalmas adatot nem hozunk nyilvánosságra.

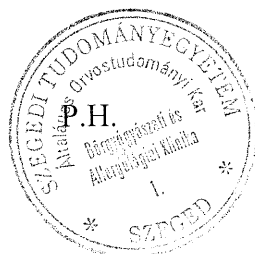
A vizsgálatba bevont egyének genomi DNS-ének tárolása és a vizsgálati eredmények, adatok tárolása a 2008. évi XXI. „a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól” szóló törvény előírásainak megfelelően történik.


8. A kutatás során nyert adatok statisztikai feldolgozásának módszere

Az adatok statisztikai értékelése: Vassarstat: Chi2 próba, Fisher próba
A szekvenciák kiértékeléséhez használt szoftverek: Chromas, BioEdit.

Nyilatkozom, hogy a fenti adatok nem sértik a kutatásnak a szellemi alkotások védelmére vonatkozó érdekeit és nem tartalmazzak 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, 2010. szeptember 6.




Dr. Kemény Lajos
tanszékvezető egyetemi tanár