

Informacja dla pacjenta dotycząca projektu badawczego: Badanie apoptozy w stwardnieniu guzowatym

Stwardnienie guzowate (*tuberous sclerosis*, TS), jest wrodzonym, wieloukładowym zaburzeniem genetycznym. Mimo wielu badań nad patomechanizmami rozwoju choroby, nadal brak dostatecznej wiedzy w tym zakresie, a zatem także optymalnej terapii celowanej. Leczeniem z wyboru jest zwykle chirurgiczna resekcja zmian, szczególnie trudna w przypadku guzów mózgu, zmian zlokalizowanych na twarzy oraz, mających tendencję do nawracania, włókniaków okołopaznokciowych. Jednym z najważniejszych procesów zabezpieczających organizm przed niekontrolowanymi podziałami uszkodzonych komórek oraz przed nowotworzeniem, jest apoptoza. Proces ten można przyrównać do programowanego samobójstwa nieprawidłowej lub niepotrzebnej komórki. Według naszych wstępnych badań przeprowadzonych do tej pory, proces apoptozy w TS jest silnie aktywowany nawet w niewielkich zmianach, w których nie dochodzi do obumierania guza w wyniku niedotlenienia. Ponieważ jednak zmiany te stale, powoli zwiększają swoją objętość, wydaje się, że proces apoptozy na pewnym etapie jest blokowany i nie ma szansy doprowadzić do eliminacji komórek guza.

Celem niniejszego projektu jest analiza aktywacji apoptozy bezpośrednio w próbkach guzów skóry, a także w hodowli komórkowej ze zmian skórnych. W związku z tym badania będą opierać się na wykrywaniu specyficznych dla badanych procesów białek oraz zostanie założona hodowla komórkowa z tkanek pobranych w trakcie badania. Materiał pobrany w trakcie resekcji guzów zostanie poddany badaniu histopatologicznemu w Pracowni Histopatologii Kliniki Dermatologicznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego (WUM). Pozostały materiał, który zostanie poddany badaniu, będzie zamrożony i przechowywany w Zakładzie Histologii i Embriologii WUM. Pobrany materiał zostanie wykorzystany jedynie w celach naukowych oraz będzie przechowywany, opracowywany oraz analizowany w formie zakodowanej – anonimowo.

Czas prowadzenia badania: 2 lata (od lipca 2018r. do lipca 2020 r.)

Spodziewane korzyści badań: Przeprowadzenie powyższych badań pomoże wyjaśnić, dlaczego i w jaki sposób aktywowana jest apoptoza w zmianach w TS. Wyjaśnienie takie miałyby przede wszystkim istotny wymiar poznawczy, ponieważ kwestia apoptozy w TS nadal pozostaje nierozwiązną zagadką, o czym świadczy uboga ilość doniesień literaturowych poruszających to zagadnienie. Być może poszerzenie wiedzy w tym zakresie pozwoliłoby w przyszłości opracować skuteczniejsze niż obecnie terapie, nasilające apoptozę w celu eliminacji komórek guza.

Korzyścią, którą może Pan/ Pani odnieść bezpośrednio w wyniku przeprowadzonego zabiegu jest poprawa wyglądu poddawanej zabiegowi okolicy (wymiar estetyczny) a tym samym zmniejszenie ewentualnego dyskomfortu związanego z pierwotnym wyglądem zmian skórnych i związana z tym poprawa samopoczucia (wymiar psychologiczny).

Przebieg zabiegu i ryzyko dla uczestników badania: Zabieg usuwania zmian skórnych jest standardową leczniczą procedurą dermatochirurgiczną możliwą do przeprowadzenia w ramach ambulatoryjnej wizyty pacjenta w warunkach sali zabiegowej, bez konieczności pozostawiania pacjenta w szpitalu. Wycięcie zmian skórnych i tkanki podskórnej wykonuje się w znieczuleniu miejscowym, ostrzykując okolicę poddawaną zabiegowi środkiem znieczulającym (np. lignokaina). Zmiana, w zależności od rozmiaru i lokalizacji, zostanie wycięta w całości lub częściowo, przy pomocy jednorazowego skalpela chirurgicznego. Brzeży rany zostaną zbliżone za pomocą szwów podskórnych (wchłaniających) oraz

niewchłaniających szwów skórnych, które zostaną usunięte w trakcie wizyty kontrolnej po 7-14 dniach po zabiegu. Ponieważ zmiany będą usuwane z miejsc szczególnie narażonych na urazy, do czasu aż brzoży rany się zasklepią wskazane będzie ograniczenie aktywności i zachowanie ostrożności, co pomoże uniknąć przedłużania się okresu rekonwalescencji oraz ewentualnych powikłań.

Każde nacięcie skóry jest zawsze związane z powstaniem blizny. Dolegliwości bólowe kontrolowane za pomocą środków przeciwbólowych występują bezpośrednio po zabiegu i w ciągu kilku kolejnych dni. Normalnym objawem jest występowanie obrzęków, zaczerwienienia, zwiększonego ucieplenia i podbiegnięć krwawych w okolicy operowanej, które ustępują stopniowo w okresie od 2 do 3 tygodni po zabiegu. Po zabiegu w 1 lub 2 dniu zostanie zdjęty opatrunek. Szwy usuwane będą po około 7-14 dniach po zabiegu. Do czasu wygojenia rany należy dbać o jej higienę wg zaleceń podanych przez personel medyczny.

Możliwe powikłania miejscowe (należy uwzględnić możliwość wystąpienia każdego z niżej podanych powikłań podejmując decyzję o wyrażeniu zgody na proponowany zabieg): krwawienie, powstanie krwiaka, upośledzenie ukrwienia operowanej okolicy do powstania miejscowej martwicy włącznie, zakażenie rany chirurgicznej, opóźnione gojenie lub brak gojenia się rany, powstanie przerośniętej lub przykurczającej blizny, przeczulica lub osłabienie czucia w okolicy operowanej, nawrót zmiany skórnej o większych niż pierwotne rozmiarach.

Możliwe powikłania ogólnoustrojowe: uogólniona odpowiedź zapalna na zakażenie miejscowe, reakcje uczuleniowe na stosowane leki lub środki opatrunkowe do wystąpienia wstrząsu anafilaktycznego włącznie. Mogą również wystąpić inne niekorzystne następstwa zabiegu, których nie można przewidzieć w danej chwili.

Alternatywne metody leczenia: Sposobami leczenia zmian skórnych i podskórnych jest: biopsja lub częściowe wycięcie zmiany, zcięcie zmian, wycięcie przy pomocy: elektrokoagulacji, zamrażania, lasera lub łyżeczowania. Tylko chirurgiczna resekcja umożliwia całkowite usunięcie zmiany z jednoczesną oceną histopatologiczną. Niecałkowite usunięcie guzków okołopaznokciowych może być związane z nawrotem zmiany skórnej o większych niż pierwotne rozmiarach. W przypadku zmian łagodnych możliwe jest leczenie zachowawcze polegające na obserwacji klinicznej i okresowych kontrolach.

Kontakt:

W celu uzyskania dodatkowych informacji na temat badania lub w przypadku wystąpienia działań niepożądanych prosba o kontakt z kierownikiem badania:

Lek. Monika Siedlecka,
Klinika Dermatologiczna Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego,
ul. Koszykowa 82a, Warszawa
tel. 502-333-735
e-mail: mmsiedlecka@gmail.com