



Информация для законных представителей о пилотной скрининговой программе Раннее выявление спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных

Уважаемая госпожа,

мы предлагаем Вашей семье и Вашему ребенку принять участие в пилотной программе раннего выявления **спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД)** у новорожденных. Эта пилотная программа скрининга (программа раннего выявления заболевания) предназначена только для тех, кто имеет государственную медицинскую страховку в Чешской Республике. Программа позволит вовремя выявить наличие у новорожденных этих двух тяжелых редких генетических заболеваний. **Скрининговое (т.е. поисковое) обследование новорожденных, ведущее к раннему выявлению этих двух наследственных заболеваний, у нас до сих пор не проводилось.** Участие в этой программе Вам также даст важную информацию о состоянии здоровья Вашего ребенка и будет способствовать успешному лечению, а в ряде случаев, и спасению жизни Вашего ребенка. Условием успешного лечения является раннее выявление этих заболеваний на предсимптомной стадии, то есть до того, как появятся первые типичные признаки заболевания. В настоящее время лабораторный скрининг новорожденных по 18 тяжелым редким заболеваниям уже стандартно проводится, причем СМА и ТКИД после ожидаемого успешного окончания этой пилотной программы были бы включены в общегосударственную программу скрининга новорожденных по выявлению генетических заболеваний (более подробно на - www.novorozeneckyscreening.cz).

Прочтите, пожалуйста, представленную здесь информацию, чтобы принять решение о своем участии в этой программе.

Что такое спинальная мышечная атрофия (СМА) и почему так важно ее раннее выявление?

Спинальная мышечная атрофия (СМА, spinal muscular atrophy) – это тяжелое наследственное нервномышечное заболевание, при котором повреждается часть нервной системы, ответственной за управление мышцами, необходимыми для движения верхних и нижних конечностей, головы, мышцами дыхания и глотания. Дети, страдающие этим заболеванием, постепенно утрачивают способность самостоятельно двигаться. Болезнь проявляется постепенно нарастающей слабостью мышц ног, ухудшающейся подвижностью рук и приводит к полной утрате подвижности всего тела. В европейской популяции это заболевание поражает приблизительно одного новорожденного из десяти тысяч.

Выгода участия в программе заключается в возможности выявить это заболевание как можно раньше после рождения ребенка, что позволит вовремя начать лечение еще до того как в результате запоздалой клинической диагностики появятся тяжело поддающиеся лечению или неизлечимые осложнения. Действенное лечение СМА в настоящее время уже доступно и вместе со специализированной реабилитацией может в значительной степени уменьшить проявления этого заболевания.



Информация для законных представителей о пилотной скрининговой программе Раннее выявление спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных

Что такое тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД) и почему так важно его раннее выявление?

Тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД или SCID, severe combined immunodeficiency) – это тяжелое наследственное заболевание иммунной системы. Дети, рожденные с ТКИД, обычно после рождения кажутся здоровыми, так как они защищены антителами от своей матери, но при постепенном убывании антител матери они во все возрастающей мере подвержены высокому риску тяжелых инфекций. На протяжении нескольких месяцев жизни у них часто возникает диарея, воспаление легких, воспаление среднего уха, сепсис и кожные инфекции. Серьезный риск для таких пациентов представляют прививки живыми вакцинами. Такие вакцины могут способствовать появлению тяжелых осложнений и даже могут привести к смерти ребенка. Если заболевание выявлено вовремя, повышается успешность направленного лечения, которым является немедленная трансплантация костного мозга и возобновление нормальной функции иммунной системы. В европейской популяции это заболевание проявляется у одного из пятидесяти тысяч новорожденных.

Заболевания СМА и ТКИД наследственные, что это означает?

СМА и ТКИД – это, так называемые, рецессивные наследственные заболевания, и поэтому можно с уверенностью предполагать, что родители этих пациентов являются так называемыми здоровыми переносчиками данного заболевания.

Как проходит скрининговое обследование на СМА и ТКИД?

Скрининговое обследование на эти два заболевания проводится по капле крови, взятой из пятки новорожденного между 48 и 72 часом после рождения. Для скринингового обследования используется маленькая капля капиллярной крови (макс. 100 микролитров, это примерно размер крупной булавочной головки), в рамках единовременного отбора серии маленьких образцов крови для нужд существующего лабораторного скрининга новорожденных на редкие генетические заболевания (см. выше). Поэтому пилотная программа скринингового обследования на СМА и ТКИД, в отличие от существующей практики, не обременит ребенка дополнительным отбором крови. Эта рутинная процедура взятия маленького количества крови из пятки новорожденного практически безболезненна и никак не травмирует Вашего ребенка.

Что Вас ждет, если Вы примите участие в программе раннего выявления СМА и ТКИД?

Врач в родильном доме Вам объяснит причину этого скринингового обследования и способ отбора малого количества крови Вашего ребенка. Ваше возможное согласие на участие в этой пилотной программе будет зафиксировано как на скрининговой карточке, так и в медицинской документации Вашего ребенка в соответствующем медицинском учреждении, предоставляющем медицинские услуги. На эту информацию распространяются все правовые нормы и принцип врачебной тайны.



Информация для законных представителей о пилотной скрининговой программе Раннее выявление спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных

Отобранные скрининговые лаборатории будут проводить генетический анализ, ориентированный исключительно на эти два заболевания.

Учитывая то, что речь идет об очень редких заболеваниях и обследуются все новорожденные, рожденные в Чешской Республике, результат объявляется семье только в случае позитивного обнаружения СМА и ТКИД. Если лабораторный тест негативный – т.е. заболевание не было обнаружено, результат не посылается ни лечащему детскому врачу (педиатру), ни в родильный дом так же, как в случае общегосударственного лабораторного скрининга новорожденных на некоторые генетические заболевания (см. выше).

В очень редких случаях, когда нужен повторный анализ крови, например, по причине неясного результата скринингового обследования или при неполном отборе крови в роддоме, педиатр попросит Вас посетить его амбулаторию или же повторный анализ будет проведен еще в роддоме.

Каким образом можно узнать результат обследования

Учитывая редкость обоих заболеваний, т.е. в Чешской Республике это приблизительно десять детей с одним из этих заболеваний в год, лаборатория, проводившая обследование, не информирует о нормальном (негативном) результате а) законных представителей ребенка, б) лечащего врача-педиатра. Наоборот, в случае если у Вашего ребенка обнаружится СМА или ТКИД (позитивный результат обследования) или возникнут подозрения на одно из этих заболеваний, Вы будете информированы о результате обследования лечащим врачом-педиатром, который Вам даст направления для прохождения дальнейших конкретных диагностических и лечебных процессов. Позитивный результат скринингового обследования всегда проверяется в специализированном отделении в одной из факультетских больниц, а долгосрочное лечение осуществляется в специализированных отделениях отдельных больниц.

Что означает, если педиатр не связался с Вами / не проинформировал Вас о результатах обследования Вашего ребенка на СМА и ТКИД

Если Ваш лечащий врач-педиатр не свяжется с Вами, это значит, что скрининговое обследование Вашего ребенка показало негативный результат (т.е. нет подозрений на СМА или ТКИД).

Можно ли отказаться от скринингового обследования на СМА и ТКИД? Нужно ли мне будет потом оплатить скрининговое обследование?

От скринингового обследования на СМА или ТКИД можно отказаться, однако согласно мнению специалистов в данных областях медицины мы рекомендуем подумать об этом. Подобные пилотные проекты в настоящее время осуществляются в других развитых странах, и Чешская Республика с помощью этого проекта присоединяется к группе развитых европейских стран, которые фокусируются на раннем выявлении редких генетических заболеваний. Этот пилотный проект также соответствует рекомендациям отечественных и международных экспертов. Одновременно скрининговое обследование может дать Вам важную информацию о состоянии здоровья Вашего



Информация для законных представителей о пилотной скрининговой программе Раннее выявление спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных

ребенка и, таким образом, значительно повлиять на качество его жизни. Обследование на СМА и ТКИД для Вашего ребенка проводится бесплатно, этот проект финансируется из специальных профилактических фондов медицинского страхования. Однако если Вы решите отказаться только от одного из обследований (т.е. СМА или ТКИД), то и обследование другого заболевания будет невозможно, так как диагностические наборы в скрининговой лаборатории используются исключительно для одновременного выявления обоих заболеваний.

Что будет с результатом проведенных скрининговых обследований?

Результаты скрининговых обследований хранятся у поставщиков медицинских услуг, являются частью медицинской документации и обрабатываются в соответствии с действующим законодательством Чешской Республики.

По окончании анализа образец ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота, выделенная из образца крови) немедленно ликвидируется. Скрининговая карточка хранится в соответствии с постановлением № 98/2012 Сб. «О медицинской документации» в действующей редакции и после окончания срока хранения ликвидируется в соответствии с нормой закона № 499/2004 Сб. «Об архивации и делопроизводстве и изменении некоторых соответствующих законов» в действующей редакции.

В целях оценки программы в соответствии с законом № 372/2011 Сб. «О медицинских услугах и условиях их предоставления» в действующей редакции результаты будут обработаны в Национальном медицинском информационном центре (NZIS) и в дальнейшем с ними будут производиться действия в полном соответствии с Регламентом Европейского Парламента и Совета Европейского Союза № 2016/679 от 27. 4. 2016 года «О защите физических лиц при обработке персональных данных и о свободном обращении таких данных, а также об отмене Директивы № 95/46/ЕС (Общий Регламент о защите персональных данных) известного под аббревиатурой GDPR. Все лица, которые будут иметь доступ к данным Вашего ребенка, обязаны соблюдать конфиденциальность. Результаты программы будут опубликованы в обобщенном виде, т.е. без каких-либо индивидуальных данных участвовавших в ней лиц.

Общая информация

Предоставление информированного согласия на участие в этой программе скрининга является полностью добровольным. Давая согласие, Вы не отказываетесь ни от каких своих законных прав, и отказ от скринингового обследования не повлияет на возможное лечение Вашего ребенка от данных заболеваний.