

Пілотна програма скринінгу новонароджених на спінальну м'язову атрофію (СМА) і тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД)

---

## Інформація для законних представників щодо пілотної скринінгової програми Своєчасне виявлення спінальної м'язової атрофії (СМА) і тяжкого комбінованого імунodefіциту (ТКІД) у новонароджених

Шановна пані,

ми пропонуємо Вашій сім'ї і Вашій дитині взяти участь у пілотній програмі раннього виявлення **спінальної м'язової атрофії (СМА) і важкого комбінованого імунodefіциту (ТКІД)** у новонароджених. Ця пілотна програма скринінгу (програма раннього виявлення захворювання), призначена лише для учасників громадського медичного страхування, дозволить вчасно виявити наявність у новонароджених цих двох важких рідких генетичних захворювань. **Скринінгове (тобто пошукове) обстеження новонароджених, що веде до раннього виявлення цих двох спадкових захворювань, у нас до цих пір не проводилося.** Участь у цій програмі Вам також дасть важливу інформацію про стан здоров'я Вашої дитини і сприятиме успішному лікуванню, а у ряді випадків, і врятуванню життя Вашої дитини. Умовою успішного лікування є раннє виявлення цих захворювань на предсимптомній стадії, тобто до того як з'являться перші типові ознаки.

В даний час лабораторний скринінг новонароджених по 18 важким рідким захворюванням вже стандартно проводиться, причому СМА і ТКІД після очікуваного успішного закінчення цієї пілотної програми були б включені в загальнодержавну програму скринінгу новонароджених по виявленню генетичних захворювань (детальніше на [www.novorozeneckyscreening.cz](http://www.novorozeneckyscreening.cz)).

**Прочитайте, будь ласка, представлену тут інформацію, щоб прийняти рішення про свою участь у цій програмі.**

### Що таке спінальна м'язова атрофія (СМА) і чому так важливе її раннє виявлення?

Спінальна м'язова атрофія (СМА, spinal muscular atrophy) – це важке спадкове нервово-м'язове захворювання, при якому ушкоджується частина нервової системи, відповідальної за управління м'язами, необхідними для руху верхніх і нижніх кінцівок, голови, м'язами дихання і ковтання. Діти, які страждають на це захворювання, поступово втрачають здатність самостійно рухатися. Хвороба виявляється поступово наростаючою слабкістю м'язів ніг, рухливостю рук, що погіршується, і приводить до повної втрати рухливості всього тіла. У європейській популяції це захворювання виявляється приблизно у одного з десяти тисяч новонароджених.

Вигода участі в програмі полягає в можливості виявити це захворювання якомога раніше після народження дитяти, що дозволить вчасно почати лікування ще до того як в результаті запізненої клінічної діагностики з'являться ускладнення, які важко піддаються лікуванню, або невиліковні ускладнення. Дієве лікування СМА в даний час вже доступно і разом із спеціалізованою реабілітацією може в значній мірі зменшити прояви цього захворювання.

### Що таке важкий комбінований імунodefіцит (ТКІД) і чому так важливе його раннє виявлення?

Важкий комбінований імунodefіцит (ТКІД або SCID, severe combined immunodeficiency) – це важке спадкове захворювання імунної системи. Діти, народжені з ТКІД, зазвичай після народження здаються здоровими, оскільки вони захищені антитілами від своєї матері, але при поступовому убуданні антитіл матері вони у все більшій мірі схильні до високого ризику важких інфекцій. Впродовж декількох місяців життя у них часто виникає діарея, запалення легенів, запалення середнього вуха, сепсис та інфекції шкіри. Серйозний ризик для таких пацієнтів представляють щеплення живими вакцинами. Такі вакцини можуть сприяти появі важких ускладнень і навіть можуть привести до смерті дитяти. Якщо

## Пілотна програма скринінгу новонароджених на спінальну м'язову атрофію (СМА) і тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД)

---

захворювання виявлене вчасно, підвищується успішність направлено лікування, яким є негайна трансплантація кісткового мозку і відновлення нормальної функції імунної системи. У європейській популяції це захворювання виявляється в одного з п'ятдесяти тисяч новонароджених.

### Захворювання СМА і ТКІД спадкові, що це означає?

СМА і ТКІД – це, так звані, рецесивні спадкові захворювання, і тому можна з упевненістю передбачати, що батьки цих пацієнтів є так званими здоровими переносниками даного захворювання.

### Як проходить скринінгове обстеження на СМА і ТКІД?

Скринінгове обстеження на ці два захворювання проводиться по краплі крові, узятій з п'яти новонародженого між 48 і 72 годиною після народження. Для скринінгового обстеження використовується маленька крапля капілярної крові (макс. 100 мікролітрів, це приблизно розмір крупної шпилькової голівки) в рамках одноразового відбору серії маленьких зразків крові для потреб існуючого лабораторного скринінгу новонароджених на рідкі генетичні захворювання (див. вище). Тому пілотний скринінг на СМА і ТКІД, у порівнянні з поточною практикою, не обтяжить дитину додатковим забором крові. Цей звичайний забір невеликого зразка крові з п'яти новонародженого практично безболісний і жодним чином не травмує Вашу дитину.

### Що на Вас чекає, якщо Ви візьмете участь в програмі раннього виявлення СМА і ТКІД?

Лікар/лікарка в пологовому будинку Вам пояснить причину цього скринінгового обстеження і спосіб відбору малої кількості крові Вашої дитини. Ваша можлива згода на участь в цій пілотній програмі буде зафіксована як на скринінговій картці, так і в медичній документації Вашої дитини у відповідній медичній установі, що надає медичні послуги. На цю інформацію поширюються всі правові норми і принципи лікарської таємниці. Відібрані скринінгові лабораторії проводитимуть генетичний аналіз, орієнтований виключно на ці два захворювання. Враховуючи те, що йдеться про дуже рідкі захворювання і обстежуються всі діти, народжені в Чеській Республіці, результат оголошується сім'ї лише в разі позитивного виявлення СМА і ТКІД.

Якщо лабораторний тест негативний – тобто захворювання не було виявлене, результат не посилається ні лікуючому дитячому лікарю (педіатрові), ні в пологовий будинок так само, як у разі загальнодержавного лабораторного скринінгу новонароджених на деякі генетичні захворювання (див. вище). У дуже рідких випадках, коли потрібний повторний аналіз крові, наприклад, унаслідок неясного результату скринінгового обстеження або при неповному відборі крові в пологовому будинку, педіатр попросить Вас відвідати його амбулаторію або повторний аналіз крові буде проведений ще в пологовому будинку.

### Яким чином можна взнати результат

Враховуючи рідкість обох захворювань, тобто в Чеській Республіці це приблизно десять дітей з одним з цих захворювань в рік, лабораторія, що проводила обстеження, не інформує про нормальний (негативний) результат а) законних представників дитяти, б) лікуючого лікаря-педіатра. Навпаки, у випадку якщо у Вашої дитини виявиться СМА або ТКІД (позитивний результат обстеження) або виникнуть підозри на одне з цих захворювань, Ви будете інформовані про результат обстеження лікуючим лікарем-педіатром, який Вам дасть напрям для проходження подальших конкретних діагностичних і лікувальних процесів. Позитивний результат скринінгового обстеження завжди перевіряється в спеціалізованому відділенні в одній з факультетських лікарень, а довгострокове лікування здійснюється в спеціалізованих відділеннях окремих лікарень.

Пілотна програма скринінгу новонароджених на спінальну м'язову атрофію (СМА) і тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД)

---

### **Що означає, якщо педіатр не зв'язався з Вами / не проінформував Вас про результати обстеження Вашої дитини на СМА і ТКІД ?**

Якщо Ваш лікуючий лікар-педіатр не зв'яжеться з Вами, це означає, що скринінгове обстеження Вашої дитини показало негативний результат (тобто немає підозрінь на СМА або ТКІД).

### **Чи можна відмовитися від скринінгового обстеження на СМА і ТКІД? Чи потрібно мені буде потім заплатити за скринінгове обстеження?**

Від скринінгового обстеження на СМА або ТКІД можна відмовитися, проте згідно з думкою фахівців в даних областях медицини ми рекомендуємо подумати про це. Подібні пілотні проекти в даний час здійснюються в інших розвинених країнах, і Чеська Республіка за допомогою цього проекту приєднується до групи розвинених європейських країн, які фокусуються на ранньому виявленні рідких генетичних захворювань. Цей пілотний проект відповідає рекомендаціям вітчизняних і міжнародних експертів. Разом з цим, скринінгове обстеження може дати Вам важливу інформацію про стан здоров'я Вашої дитини і, таким чином, значно вплинути на якість її життя. Обстеження на СМА і ТКІД для Вашої дитини проводиться безкоштовно, цей проект фінансується із спеціальних профілактичних фондів громадського медичного страхування. Проте якщо Ви вирішите відмовитися лише від одного з обстежень (тобто СМА або ТКІД), то і обстеження іншого захворювання буде неможливе, оскільки діагностичні набори в скринінговій лабораторії використовуються виключно для одночасного виявлення обох захворювань.

### **Що буде з результатом проведених скринінгових обстежень?**

Результати скринінгових обстежень зберігаються у постачальників медичних послуг, є частиною медичної документації і обробляються відповідно до чинного законодавства Чеської Республіки. Після закінчення аналізу зразок ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота, виділена із зразка крові) негайно ліквідується. Скринінгова картка зберігається відповідно до постанови № 98/2012 Зб. «Про медичну документацію» в чинній редакції і після закінчення терміну зберігання ліквідується відповідно до норми закону № 499/2004 Зб. «Про архівацію і діловодство та зміну деяких відповідних законів» в чинній редакції. В цілях оцінки програми відповідно до закону № 372/2011 Зб. «Про медичні послуги і умови їх надання» в чинній редакції результати будуть оброблені в Національному медичному інформаційному центрі (NZIS) і надалі з ними проводитимуться дії в повній відповідності до Регламенту Європейського Парламенту і Ради ЄС № 2016/679 від 27. 4. 2016 року «Про захист фізичних осіб у зв'язку з обробкою персональних даних і про вільний рух таких даних, та про скасування Директиви №95/46/ЄС (Загальний регламент про захист персональних даних)», відомого під абревіатурою GDPR. Всі особи, які матимуть доступ до даних Вашої дитини, зобов'язані дотримуватися конфіденційності. Результати програми будуть опубліковані в узагальненому вигляді, тобто без будь-яких персональних даних осіб, що брали участь в цій програмі.

### **Загальна інформація**

Надання інформованої згоди на участь у цій програмі скринінгу є повністю добровільним. Даючи згоду, Ви не відмовляєтеся від жодних своїх законних прав, і відмова від скринінгового обстеження не вплине на можливе лікування Вашої дитини від даних захворювань.



Пілотна програма скринінгу новонароджених на спінальну м'язову атрофію (СМА) і тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД)

## Інформована згода

на участь в пілотній програмі «Раннє виявлення спінальної м'язової атрофії (СМА) і тяжкого комбінованого імунodefіциту (ТКІД) у новонароджених»

ДАНИ ЗАКОННОГО ПРЕДСТАВНИКА			
Ім'я та прізвище:			
Індивідуальний номер:		Код медичної страхової компанії:	
Адреса постійного проживання:			
Номер телефону:			

ДАНИ ДИТИНИ (ЗАПОВНИТИ ПІСЛЯ ПОЛОГІВ)	
Ім'я та прізвище:	
Дата народження:	
Ідентифікатор дитини в медичній установі (напр., тимчасовий індивідуальний номер):	

ЗАЯВА ЛІКАРЯ, ЩО ІНФОРМУЄ		
<p>Заявляю, що законному представникові дитини я ясно і зрозуміло пояснив сенс пілотної скринінгової програми, її обсяг і можливі наслідки участі в програмі для його новонародженої дитини, а також його генетично спорідненої особи. Далі заявляю, що на всі супутні питання з боку законного представника я дав вичерпні відповіді.</p>		
Ім'я та прізвище лікаря:		Печатка та підпис лікаря
Дата:		

ЗАЯВА ЗАКОННОГО ПРЕДСТАВНИКА ДИТИНИ	
<p>Заявляю, що я прочитав/прочитала інформацію про програму раннього виявлення спінальної м'язової атрофії (СМА) і важкого комбінованого імунodefіциту (ТКІД) в новонароджених, яка є невід'ємною частиною цієї інформованої згоди. Заявляю, що мені був ясно і зрозуміло роз'яснений сенс скринінгової програми, її обсяг і можливі наслідки участі в програмі для моєї дитини, для нас, батьків, і для інших генетично споріднених осіб. Заявляю, що я мав/мала можливість поставити запитання про</p>	

Пілотна програма скринінгу новонароджених на спінальну м'язову атрофію (СМА) і тяжкий комбінований імунodefіцит (ТКІД)

все, що я вважав/ла важливим і необхідним і що у всіх випадках я отримав/ла зрозумілу відповідь, що мене задовольнила, у мене немає жодних подальших запитань.

Заявляю, що мені було ясно і зрозуміло роз'яснені мета, характер, користь і ризики генетичного обстеження ДНК, що проводиться в рамках проекту, і що я був/була інформований/на про очікувані переваги і можливі наслідки, які виявлення захворювання СМА або ТКІД може принести дитині і його генетично спорідненим особам.

**ІНФОРМОВАНА ЗГОДА МАТЕРІ ДИТИНИ НА УЧАСТЬ В ПРОГРАМІ**

Я, як законний представник вищезгаданої дитини, даю згоду на участь дитини в програмі раннього виявлення спінальної м'язової атрофії (СМА) і важкого комбінованого імунodefіциту (ТКІД) у новонароджених, я даю згоду на проведення генетичного обстеження ДНК з відбору капілярної крові виключно для цілей скринінгу на захворювання СМА і ТКІД у дитини.

Дата	Підпис матері