

Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

---

## 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](http://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 нервно-мышечное 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.

#### **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

## Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

---

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. 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

## Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

---

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 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.

Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

---

### 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.



Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

## Информированное согласие на участие в пилотной программе «Раннее выявление спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных»

ДАННЫЕ ЗАКОННОГО ПРЕДСТАВИТЕЛЯ			
Имя и фамилия:			
Индивидуальный номер:		Код медицинской страховой компании:	
Адрес постоянного проживания:			
Номер телефона:			

ДАННЫЕ РЕБЕНКА (ЗАПОЛНИТЬ ПОСЛЕ РОДОВ)	
Имя и фамилия:	
Дата рождения:	
Идентификатор ребенка в медицинском учреждении (напр., временный индивидуальный номер):	

ЗАЯВЛЕНИЕ ИНФОРМИРУЮЩЕГО ВРАЧА		
<p>Заявляю, что законному представителю ребенка я ясно и понятно объяснил смысл пилотной скрининговой программы, ее объем и возможные последствия участия в программе для его новорожденного ребенка, а также его генетически родственного лица.</p> <p>Далее заявляю, что на все сопутствующие вопросы со стороны законного представителя я дал исчерпывающие ответы.</p>		
Имя и фамилия врача:		Печать и подпись врача
Дата:		

Пилотная программа скрининга новорожденных на спинальную мышечную атрофию (СМА) и тяжелый комбинированный иммунодефицит (ТКИД)

### ЗАЯВЛЕНИЕ ЗАКОННОГО ПРЕДСТАВИТЕЛЯ РЕБЕНКА

Рзаявляю, что я прочел/прочла информацию о программе раннего выявления спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных, которая является неотъемлемой частью настоящего информированного согласия. Заявляю, что мне был ясно и понятное разъяснен смысл скрининговой программы, ее объем и возможные последствия участия в программе для моего ребенка, для нас, родителей, и для других генетически родственных лиц. Заявляю, что я имел/а возможность задать вопросы обо всем, что я считал/ла важным и необходимым и что во всех случаях я получил/а удовлетворивший меня и понятный ответ, у меня нет никаких дальнейших вопросов.

Заявляю, что мне было ясно и понятно разъяснены цель, характер, польза и риски генетического обследования ДНК, проводимого в рамках проекта, и что я был/а информирован/а об ожидаемых преимуществах и возможных последствиях, которые обнаружение заболевания СМА или ТКИД может принести ребенку и его генетически родственным лицам.

### ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ МАТЕРИ РЕБЕНКА НА УЧАСТИЕ В ПРОГРАММЕ

Я, как законный представитель вышеуказанного ребенка, даю согласие на участие ребенка в программе раннего выявления спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИД) у новорожденных, я даю согласие на проведение генетического обследования ДНК из отбора капиллярной крови исключительно для целей скрининга на заболевания СМА и ТКИД у ребенка.

Дата

Подпись матери