

ПРОГРАММА ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ

АДА-ТКИН

ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ ПРОГРАММЫ 8-800-707-08-66

ВЫДЕЛЕННАЯ ПОЧТА ПРОГРАММЫ service@testfor.life

САЙТ ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

О ПРОГРАММЕ

Программа диагностики тяжелой комбинированной иммунной недостаточности, связанной с дефицитом аденозиндезаминазы, (АДА-ТКИН) проводится с целью обеспечения пациентов современными методами лабораторной диагностики в рамках принятой клинической практики.

Программа предусматривает проведение лабораторной диагностики для пациентов с подозрением на АДА-ТКИН, позволяет лечащему врачу направлять на лабораторную диагностику биоматериал своих пациентов и получать результаты проведенной диагностики.

Программа реализуется компанией ООО «МедКоннект» при поддержке компании ООО «Къези Фармасьютикалс». Участие в Программе бесплатное.

В Программе участвуют только врачи.

КРИТЕРИИ ВКЛЮЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ В ПРОГРАММУ ДЛЯ ОТПРАВКИ БИОМАТЕРИАЛА НА ДИАГНОСТИКУ

В Программу включаются пациенты, соответствующие следующим критериям отбора:

1. У пациента наблюдается стойкая/повторяющаяся лимфопения (менее $1,5 \times 10^9/\text{л}$) – *желательно предоставление результатов лабораторных исследований*
2. Пациент соответствует как минимум двум из нижеперечисленных признаков:
 - Семейный анамнез (наличие диагноза ПИД у родственников любого возраста, или смерть детей от тяжелой инфекции) – *желательно предоставление выписки для подтверждения*
 - Частые бактериальные инфекции (например, 8 и более гнойных отитов в течение года, 2 и более тяжелых синусита в течение года, 2 и более пневмонии в течение года) – *желательно предоставление выписки для подтверждения*
 - Инфекции, вызванные условно-патогенными возбудителями (например, осложнения при вакцинации ослабленными живыми вакцинами (БЦЖ, полиомиелит), упорная кандидозная инфекция кожи и слизистых оболочек у детей старше 1 года жизни; повторная системная инфекция, вызванная атипичными микобактериями) – *желательно предоставление выписки для подтверждения*

- Тяжелое течение бактериальных инфекций (например, антибактериальная терапия, проводимая более 2-х месяцев, без эффекта; рецидивирующие глубокие абсцессы кожи и мягких тканей, 2 и более эпизода генерализованной инфекции) – *желательно предоставление выписки для подтверждения*
- Снижение показателей общего анализа крови (тромбоцитопения / лейкопения / лимфопения / нейтропения и их сочетания) — *желательно предоставление последних результатов лабораторных исследований*
- Значительное уменьшение размеров тимуса (по рентгенологическим данным или выявленное в процессе хирургической операции) – *желательно предоставление выписки для подтверждения*

3. Гражданство РФ

4. Подписанное пациентом / законным представителем пациента информированное согласие на участие в программе, обработку и хранение персональных данных

В соответствии с требованиями российского законодательства в отношении защиты частной информации (Федеральный закон от 27.07.2006 года №152-ФЗ «О персональных данных») с каждым пациентом, образцы биоматериала которого отправляются на диагностику в рамках Программы, должно быть подписано информированное согласие на обработку персональных данных. Для подтверждения соответствия условиям на каждого включаемого в программу пациента **обязательно** должна быть предоставлена скан/фото-копия Согласия на обработку персональных данных, подписанного пациентом.

АНАЛИЗЫ ДОСТУПНЫЕ В РАМКАХ ПРОГРАММЫ

- Для пациентов с подозрением на АДА-ТКИН в рамках Программы предусмотрено проведение одного базового анализа:
 - Исследование иммунологического статуса при смешанном иммунодефиците. Определение активности аденозиндеаминазы
- * В рамках Программы возможно проведение ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО* лабораторного анализа (по результатам проведенного базового анализа):
 - Поиск мутаций в гене ADA

* Дополнительный анализ проводится на основе результатов базового анализа в исключительных случаях и только по согласованию с лабораторией.

*Каждый анализ выполняется только один раз для каждого пациента. Повторные анализы не предусмотрены.

- Для проведения базового анализа на диагностику направляются сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте). Для получения сухих пятен кровь берут из пальца, также возможно использование венозной крови, взятой из пробирки с ЭДТА.
- Для проведения дополнительного анализа на диагностику направляется периферическая кровь, забранная из вены пациента, в пробирке с ЭДТА.

ЛАБОРАТОРИИ

Все лабораторные исследования в рамках Программы выполняются на базе лаборатории* ведущего научно-исследовательского медицинского центра РФ:

- ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России (Москва)

*Включенная в Программу лаборатория специализируется на проведении ферментных и молекулярно-генетических исследований.

БИОМАТЕРИАЛ ДЛЯ АНАЛИЗА

На каждый вид анализа направляется определенный биоматериал. Инструкция с преаналитическими требованиями к подготовке образцов предоставляется врачу после регистрации в личном кабинете.

Базовый анализ	Исследование иммунологического статуса при смешанном иммунодефиците. Определение активности аденозиндезаминазы	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Поиск мутаций в гене ADA	периферическая кровь 1–2 пробирки с ЭДТА по 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)

ПОДАЧА ЗАЯВКИ НА АНАЛИЗ и ДАТА ВЗЯТИЯ ОБРАЗЦА

- При подаче заявки на исследование сухих пятен крови пациента материал может быть готовым на момент создания заявки, плановое взятие биоматериала необязательно.
- При подаче заявки на исследование образцов периферической крови пациента в пробирке с ЭДТА все заявки являются плановыми. Врач подает заявку на транспортировку образца, который еще не должен быть готовым. Это связано с тем, что сроки хранения и доставки образца крайне сжатые (до 48–72 часов). В связи с этим дата взятия образца у пациента должна совпасть с датой приезда курьерской службы. Для организации приезда курьера требуется 1–2 дня.
- Другой важный момент – дни приема лабораторией биоматериала на анализ. Материал на анализ принимается с понедельника по четверг, в связи с этим планировать взятие биоматериала желательно на первые 3 дня недели (понедельник, вторник, среда).
 - **Внимание! Как только у врача появился пациент с подозрением на АДА-ТКИН, которому в рамках Программы требуется провести диагностику, Врач должен сразу же совершить звонок на горячую линию программы 8-800-707-08-66 (звонок бесплатный для всех регионов РФ). Операторы Программы при необходимости помогут врачу подать заявку на пациента.**

НАПРАВИТЕЛЬНЫЙ БЛАНК

- На каждого пациента образцы биоматериала которого направляются на диагностику в рамках Программы, в системе автоматически формируется Направительный бланк. Направительный бланк становится доступным для скачивания после подтверждения заявки оператором. Направительный бланк необходимо распечатать и передать курьеру вместе с биоматериалом. Единственное, что потребуется врачу вручную внести в Направительный

бланк – это Действительная дата и время взятия образца, все остальные поля бланка предзаполнены.

ОНЛАЙН-СИСТЕМА ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

- Программа реализуется на специально созданной технической платформе, которая работает в онлайн режиме. В этой системе проводится регистрация врачей-участников, а после проверки и активации зарегистрированному врачу предоставляется доступ в личный кабинет. В личном кабинете зарегистрированный врач вносит данные на пациентов, образцы которых отправляются на диагностику, заказывает курьера для взятия образца (с обязательным подтверждением вызова курьера со стороны оператора), получает результаты анализа образцов и заключение лаборатории. В личном кабинете врач может видеть статус по всем своим пациентам и образцам, отправленным на диагностику, и результаты по ним. Система представлена в виде сайта с закрытым доступом.
- Для работы с системой необходимо только наличие на компьютере доступа в интернет (для удобства система работает на всех устройствах: компьютер, планшет, мобильный телефон) и не требуется никаких специальных условий или установок. Войти в систему Вы можете с помощью любого интернет-браузера.
- ОНЛАЙН-СИСТЕМА ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА

- Отслеживать статус движения образца врач может в своем личном кабинете в онлайн-системе <https://testfor.life/>.
- Результаты проведенного анализа и Заключение лаборатории доступны для врача в личном кабинете в онлайн-системе <https://testfor.life/> в тот же момент, когда лаборатория подгрузила результаты в онлайн-систему на соответствующего пациента.
- При необходимости оператор может отправить полученное от лаборатории Заключение по результатам анализа на электронную почту врача.
- Результаты анализов предоставляются в личном кабинете в онлайн-системе после поступления образца в лабораторию в следующие сроки:

Исследование	Сроки выполнения исследования
Исследование иммунологического статуса при смешанном иммунодефиците. Определение активности аденозиндезаминазы	до 10 рабочих дней
Поиск мутаций в гене ADA	до 15 рабочих дней

При возникновении вопросов по работе Программы обращайтесь по номеру горячей линии

8-800-707-08-66 (звонок бесплатный для всех регионов РФ, с 09:00 до 18:00 МСК) или по адресу электронной почты service@testfor.life