

ПРОГРАММА ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ФАБРИ

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

ВЫДЕЛЕННАЯ ПОЧТА ПРОГРАММЫ service@testfor.life

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

О ПРОГРАММЕ

Программа диагностики болезни Фабри проводится с целью обеспечения пациентов современными методами лабораторной диагностики в рамках принятой клинической практики.

Программа предусматривает проведение лабораторной диагностики для пациентов с подозрением на болезнь Фабри и с установленным диагнозом болезнь Фабри, 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:

1.1. У пациента с подозрением на болезнь Фабри должен присутствовать как минимум один из нижеперечисленных признаков / диагнозов:

- а) Клинические проявления болезни Фабри
 - поражение почек **неясной этиологии**: микроальбуминурия/протеинурия, хроническая болезнь почек 3–5 стадии, диализ, трансплантация почки (желательно предоставить выписку для подтверждения)
 - поражение сердца **неясной этиологии**: гипертрофия левого желудочка (> 12 мм), гипертрофическая кардиомиопатия (желательно предоставить выписку для подтверждения)
 - поражение ЦНС: перенесенный инсульт / транзиторная ишемическая атака в молодом возрасте (до 55 лет) (желательно предоставить выписку для подтверждения)
 - невропатические боли в кистях, стопах, животе
 - ангиокератомы
 - гипогидроз / ангидроз, сопровождающийся плохой переносимостью жары/холода/физических нагрузок

- вихревидная кератопатия (по заключению врача-офтальмолога при отсутствии приема пациентом хлорохинов, амиодарона, тамоксифена)
- катаракта Фабри (по заключению врача-офтальмолога)

b) Отягощенный семейный анамнез

- подтвержденный диагноз болезни Фабри у родственников (желательно предоставить выписку для подтверждения)
- гипертрофическая кардиомиопатия (желательно предоставить выписку для подтверждения)
- хроническая болезнь почек (диализ, трансплантация почки) (желательно предоставить выписку для подтверждения)
- инсульт / транзиторная ишемическая атака в возрасте до 55 лет (желательно предоставить выписку для подтверждения)

1.2. У пациентов с установленным диагнозом болезнь Фабри должен быть подтвержден диагноз болезнь Фабри (предоставить выписку для подтверждения)

2. Гражданство РФ

3. 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 болезнь Фабри в рамках Программы предусмотрено проведение базовых и дополнительных анализов:

- **Для пациентов мужского пола:**
 - предусмотрено проведение **ОДНОГО БАЗОВОГО** анализа:
 - Определение Lyso-Gb3
 - возможно проведение **ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ*** лабораторных анализов (по результатам проведенного базового анализа):
 - Энзимодиагностика: определение активности альфа-галактозидазы А
 - Молекулярно-генетическое исследование для выявления мутаций в гене GLA

*Дополнительные анализы проводятся при повышении уровня Lyso-Gb3 на основе результатов базового анализа (по согласованию с оператором программы).

- **Для пациентов женского пола:**
 - предусмотрено проведение **ДВУХ БАЗОВЫХ** анализов:
 - Определение Lyso-Gb3

- Энзимодиагностика: определение активности альфа-галактозидазы А
- предусмотрено определение отношения уровня активности альфа-галактозидазы А к уровню Lyso-Gb3
- возможно проведение ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО* лабораторного анализа (по результатам проведенного базового анализа):
 - Молекулярно-генетическое исследование для выявления мутаций в гене GLA

*Дополнительный анализ проводится на основе результатов базового анализа (по согласованию с оператором программы):

- при повышении уровня Lyso-Gb3
и/или
- при снижении активности альфа-галактозидазы А
и/или
- при отношении альфа-галактозидазы А к уровню Lyso-Gb3 <2,5.

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

Для пациентов с установленным диагнозом болезнь Фабри в рамках Программы предусмотрено проведение предусмотрено проведение ОДНОГО БАЗОВОГО анализа:

- Определение Lyso-Gb3*

*Анализ проводится для мониторинга заболевания не чаще одного раз в шесть месяцев.

- Для проведения анализов «Определение Lyso-Gb3» и «Энзимодиагностика: определение активности альфа-галактозидазы А» 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 анализа «Молекулярно-генетическое исследование для выявления мутаций в гене GLA» на диагностику направляется периферическая кровь, забранная из вены пациента, в пробирке с ЭДТА.

ЛАБОРАТОРИИ

Все лабораторные исследования в рамках Программы выполняются на базе лабораторий* ведущих научно-исследовательских медицинских центров РФ:

- ФГБНУ «МГНЦ» (Москва)
- ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

*Включенные в Программу лаборатории специализируются 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.

Для пациентов с подозрением на болезнь Фабри

Для пациентов мужского пола	Для пациентов женского пола		
Базовый анализ	Базовый анализ	Определение Lyso-Gb3	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Базовый анализ	Энзимодиагностика: определение активности альфа-галактозидазы А	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Молекулярно-генетическое исследование для выявления мутаций в гене GLA	периферическая кровь – 2 пробирки с ЭДТА по – 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)

Для пациентов с установленным диагнозом болезнь Фабри

Базовый анализ	Определение Lyso-Gb3	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте)
----------------	----------------------	---

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 болезнь Фабри, 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 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	
	ФГБНУ «МГНЦ» (Москва)	ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)
Определение Lyso-Gb3	до 10 рабочих дней	до 14 рабочих дней
Энзимодиагностика: определение активности альфа-галактозидазы А	до 10 рабочих дней	до 14 рабочих дней
Молекулярно-генетическое исследование для выявления мутаций в гене GLA	до 20 рабочих дней	до 21 рабочего дня

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