

ПРОГРАММА ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ОПТИЧЕСКОЙ НЕЙРОПАТИИ ЛЕБЕРА

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

ВЫДЕЛЕННАЯ ПОЧТА ПРОГРАММЫ service@testfor.life

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

О ПРОГРАММЕ

Программа диагностики наследственной оптической нейропатии Лебера (НОНЛ) проводится с целью обеспечения пациентов современными методами лабораторной диагностики в рамках принятой клинической практики.

Программа предусматривает проведение генетической диагностики для пациентов с подозрением на НОНЛ, позволяет лечащему врачу направлять на генетическую 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

В Программу включаются пациенты, соответствующие следующим критериям отбора:

- Возраст не менее 5 и не более 40 лет
- Ранее не установленный молекулярно-генетическими методами диагноз НОНЛ
- Острое двустороннее/одностороннее резкое снижение максимально скорректированной остроты зрения, не связанное с экзогенными факторами (травма, инфекции и пр.)
- Наличие центральной или центроцекальной скотомы
- Сохранность зрачковых реакций на свет при низких зрительных функциях

- Наличие следующей медицинской документации пациента:
 - заключения офтальмолога в виде расширенной выписки (**обязательно**)
 - снимки проведенной периметрии (**обязательно**)
 - снимки оптической когерентной томографии (ОКТ) диска зрительного нерва и макулы (желательно)
 - снимки исследования зрительно вызванных потенциалов (ЗВП) (желательно)

- Гражданство РФ
- 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.

ВЕРИФИКАЦИЯ ДОКУМЕНТОВ ПАЦИЕНТА ДЛЯ ОТПРАВКИ БИОМАТЕРИАЛА НА АНАЛИЗЫ

- В рамках Программы предусмотрена проверка документации пациента экспертом-верификатором. Верификатор обязан в течение 3 (трех) рабочих дней выполнить проверку данных и документации пациента. По результатам проверки верификатор принимает решение о необходимости или отсутствии необходимости проведения лабораторных исследований.
- После одобрения верификатором пациента и его медицинской документации врач имеет право направить заявку на лабораторное исследование образца биоматериала пациента в соответствии с условиями Программы.
- В случае отклонения пациента верификатором участие пациента в Программе прекращается.
- При наличии обоснованных замечаний верификатор вправе вернуть заявку врачу и (например, в случае получения неинформативных снимков), с комментариями о необходимости доработки, указав конкретные недостатки. В таком случае врач должен сформировать исправленный пакет документов и повторно направить его на проверку.
- Верификатор вправе предложить одобренному пациенту прохождение инструментальных исследований ОКТ и ЗВП в медицинской организации верификатора при отсутствии соответствующих снимков у пациента.

АНАЛИЗЫ, ДОСТУПНЫЕ В РАМКАХ ПРОГРАММЫ

- Для одобренных пациентов с подозрением на НОНЛ в рамках Программы предусмотрено проведение одного базового анализа:
Тест на 19 частых мутаций мтДНК, характерных для НОНЛ, а также частой мутации в гене DNAJC30
 - В рамках Программы одобренным пациентам возможно проведение **ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО*** лабораторного анализа (по результатам проведенного базового анализа):
Анализ полной последовательности мтДНК
- * Дополнительный анализ проводится на основе результатов базового анализа по показаниям и только по согласованию с ООО «Къези Фармасьютикалс».
- Каждый анализ выполняется только один раз для каждого пациента. Повторные анализы не предусмотрены.
 - Для проведения анализов 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:

- ФГБУ МГНЦ им. Бочкова (Москва)

- ООО «Геномед»

*Включенные в Программу лаборатории специализируются на проведении 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	Тест на 19 частых мутаций мтДНК, характерных для НОНЛ, а также частой мутации в гене DNAJC30	периферическая кровь 1–2 пробирки с ЭДТА по 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Анализ полной последовательности мтДНК	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 **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 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 НОНЛ, 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 верификацию и 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»	ООО «Геномед»
Тест на 19 частых мутаций мтДНК, характерных для НОНЛ, а также частой мутации в гене DNAJC30	до 15 рабочих дней	до 21 рабочего дня
Анализ полной последовательности мтДНК	до 45 рабочих дней	до 60 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