

Программа проводится с целью обеспечения врачей результатами дополнительной молекулярно-генетической диагностики пациентов, состоящих под наблюдением у врачей, для подтверждения/исключения диагноза **Спинальная Мышечная Атрофия**

АНАЛИЗ НАЛИЧИЯ ЭКЗОНА 7 ГЕНОВ SMN1/SMN2

доступен всем пациентам врача;
анализ выполняется по сухим пятнам
крови (DBS карта)

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ЧИСЛА КОПИЙ SMN1/SMN2 МЕТОДОМ MLPA

доступен всем пациентам врача; анализ
выполняется по периферической крови
из вены (пробирка ЭДТА)

Поиск делеций в гене SMN1 (для больного)

доступен пациентам с выявленной
мутацией в гене SMN1; анализ
выполняется по сухим пятнам крови
(DBS карта), анализ выполняется по
ранее предоставленному биоматериалу

Поиск малых мутаций в гене SMN1 (при наличии одной копии гена)

доступен пациентам с подозрением на
точковую мутацию и только после
подтверждения от лаборатории; анализ
выполняется по периферической крови
из вены (пробирка ЭДТА)

Все молекулярно-генетические исследования выполняются на базе Медико-генетического научного центра имени Н.П. Бочкова.

В программе участвуют только врачи

Врачи могут подать заявку на пациента, удовлетворяющего условиям: на пациента предоставлено подписанное законным представителем пациента информированное согласие

КОНТАКТЫ ПРОГРАММЫ

8-800-350-06-96

горячая линия, звонок бесплатный для всех регионов РФ; время работы: пн-пт 10:00 до 19:00 по Мск

WWW.ПОИСКСМА.РФ

сайт программы диагностики с личным кабинетом для подачи онлайн заявок



5 ШАГОВ ПРОГРАММЫ

1

Зарегистрируйтесь в программе в качестве врача-участника: самостоятельно на сайте www.поисксма.рф или по номеру горячей линии 8-800-350-06-96

2

После успешной регистрации зарегистрируйте своего пациента, чей биоматериал планируете отправить на диагностику: самостоятельно в личном кабинете на сайте www.поисксма.рф (доступно врачу-участнику после регистрации) или по номеру горячей линии 8-800-350-06-96

3

Получите от оператора горячей линии подтверждение успешной регистрации пациента и согласуйте с оператором плановую дату и время приезда курьера за биоматериалом пациента

4

К назначенному времени приезда курьера подготовьте пробу с биоматериалом пациента и направительный бланк, передайте курьеру для отправки в лабораторию

- Выполните забор биоматериала в соответствии с преаналитическими требованиями
- Распечатайте предзаполненный направительный бланк на пациента (из личного кабинета на сайте www.поисксма.рф или полученный от оператора на электронную почту)
- Впишите в направительный бланк дату и время забора биоматериала
- Промаркируйте пробирку и/или DBS-карту (в зависимости от биоматериала) так, как это указано в направительном бланке
- Передайте пробу вместе с направительным бланком курьеру программы

5

Ожидайте результаты лабораторных исследований в личном кабинете на сайте www.поисксма.рф в соответствии со сроками анализов (сроки можно узнать на сайте или у операторов горячей линии)

