

В КАКИХ ЛАБОРАТОРИЯХ ПРОВОДЯТСЯ ИССЛЕДОВАНИЯ?

МОСКВА

- ✓ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»
- ✓ ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

САНКТ-ПЕТЕРБУРГ

- ✓ ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта»
- ✓ ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. академика И.П. Павлова» Минздрава России

1. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q. Клинические рекомендации, 2020. [Электронный ресурс]: 09 июня 2023. URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593_1. Доступ от 09.06.2023 (статус: архивная, применяется).
2. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q. Клинические рекомендации, 2023. [Электронный ресурс]: 09 июня 2023. URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/593_3. Доступ от 09.06.2023 (статус: действует, применение отложено, действует редакция от 2020 года).
3. Farrar MA, Kiernan MC. The Genetics of Spinal Muscular Atrophy: Progress and Challenges. *Neurotherapeutics*. 2015;12(2):290-302. 4. Забненкова, В. В. Проксимальная спинальная мышечная атрофия типов I-IV: особенности молекулярно-генетической диагностики / В. В. Забненкова, Е. Л. Дадали, А. В. Поляков // Нервно-мышечные болезни. - 2013. - № 3. - С. 27-31 5. Jędrzejowska M. Advances in Newborn Screening and Presymptomatic Diagnosis of Spinal Muscular Atrophy. *Degener Neurol Neuromuscul Dis*. 2020 Dec 15;10:39-47. 6. Dangoulouff T, Vrščaj E, Servais L, Osredkar D; SMA NBS World Study Group. Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go. *Neuromuscul Disord*. 2021 Apr 7;S0960-8966(21)00071-7. 7. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [updated 2020 Dec 3]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJJ, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. PMID: 20301526.

<https://www.med.roche.ru/neurology/diseases/Spinal-muscular-atrophy/exclude-sma.html>; диагностикасма.пф SMN1 — survival motor neuron gene 1 (ген выживаемости мотонейронов 1); SMN2 — survival motor neuron gene 2 (ген выживаемости мотонейронов 2); ЭДТА — этилендиаминтетрауксусная кислота; СМА — спинальная мышечная атрофия

ИНФОРМАЦИЯ ПРЕДНАЗНАЧЕНА ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ.

Вы можете помочь в осуществлении мониторинга безопасности препаратов компании «Рош», передав сообщение о нежелательном явлении (побочном действии) или особой ситуации (случаи беременности, отсутствие эффективности и др.), ассоциированной с применением препарата, в компанию АО «Рош-Москва» по телефону +7(495) 229-29-99 (офис), электронной почте moscow.ds@roche.com или через форму обратной связи на сайте www.roche.ru. Диагностика проводится при финансовой поддержке АО «Рош-Москва»

M-RU-00012223, июнь 2023

АО «Рош-Москва»
107031, Россия, г. Москва Трубная площадь, дом 2
Помещение 1, этаж 1, комната 42
МФК «Галерея Неглинная»
Тел.: +7 (495) 229-29-99; www.roche.ru

Оператором программы является компания
АО «Астон Консалтинг»
ОГРН 1057746447197 115184
г. Москва, ул. Малая Ордынка, дом 39,
строение 1, этаж 4, помещение 1, комната 2

ИСКЛЮЧИТЕ СМА

При первых подозрениях заболевания у пациента отправьте его биоматериал на молекулярно-генетическую диагностику

ПАЦИЕНТЫ С КАКИМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ МОГУТ БЫТЬ ОТПРАВЛЕННЫ НА ДИАГНОСТИКУ СМА?



Симметричная мышечная слабость, отсутствие нарушения интеллекта или снижения внимания



Нарушения глотания, дыхания или фасцикуляции языка. Для пациентов со СМА не характерно повышение мышечного тонуса и повышение сухожильных рефлексов



Сколиоз, ограничение движений, требуется помощь при ходьбе, или использование вспомогательных средств передвижения



Пациенты с диагнозом СМА, но необходимостью определения числа копий гена SMN2 или мутаций в гене SMN1

ЧТО НУЖНО СДЕЛАТЬ?

1

Обратитесь по единому бесплатному номеру горячей линии **8 800 100 17 35**, воспользуйтесь одним из чат-ботов или оставьте заявку в личном кабинете на сайте диагностикасма.рф



WhatsApp



Viber



Telegram

2

Подготовьте биоматериал и ожидайте курьера, или направьте пациента для забора биоматериала в сторонний медицинский офис

3

Ожидайте СМС о готовности результата исследования

КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ДОСТУПНЫ И КАКОЙ БИОМАТЕРИАЛ НЕОБХОДИМ?

**Поиск делеции
7/8 экзонах в гене
SMN1**



Биоматериал:
сухие пятна крови
или цельная кровь
в пробирке с ЭДТА

**Определение числа
копий гена SMN1
и SMN2**



Биоматериал:
сухие пятна крови
или цельная кровь
в пробирке с ЭДТА

**Поиск
мутаций в гене
SMN1**



Биоматериал:
цельная кровь
в пробирке
с ЭДТА

ПРЕИМУЩЕСТВА БЕСПЛАТНОЙ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ СМА

✓ Простота использования

- Достаточно звонка на горячую линию **8 800 100 17 35**
- Операторы горячей линии согласуют с Вами детали заявки и пришлют на Ваш E-mail предзаполненную документацию

✓ Широкий спектр необходимых исследований для молекулярно-генетической диагностики СМА

✓ Доступные опции забора биоматериала:

- Логистика пациента для забора материала в офис сторонней медицинской организации
- Выезд медицинской сестры на дом к пациенту

✓ Возможность бесплатного заказа фильтр-карт для взятия крови у операторов горячей линии



Результат исследования пациента придет Вам на E-mail, указанный при регистрации



СМС-оповещения позволят отслеживать «движения образца»



На сайте диагностикасма.рф для Вас организован доступ в «личный кабинет врача»

Логин и пароль от личного кабинета высылаются на Ваш E-mail, указанный при регистрации на горячей линии, или Вы можете зарегистрироваться самостоятельно на сайте

В личном кабинете Вы можете делать заявки онлайн и просматривать результаты всех Ваших пациентов, чьи био образцы были отправлены на диагностику