

ДЛЯ УЧАСТИЯ В ПРОГРАММЕ ВРАЧУ НЕОБХОДИМО:

1. Связаться с Координатором Программы по номеру горячей линии **8 (800) 100-28-73** по будням с 04:00 до 18:00
2. Зарегистрироваться в Программе и получить сопроводительные документы по электронной почте
3. Проинформировать Пациента о Программе, получить подписанную форму Согласия на обработку персональных данных и передачу биологического материала. Заполнить необходимые документы, полученные от Координатора
4. Направить Координатору на электронную почту **gemo@aston-health.com** отсканированную форму Согласия на обработку персональных данных и передачу биологического материала
5. Сообщить Координатору тип биоматериала; согласовать дату забора образцов и дату и время приезда курьера
6. Осуществить забор образцов биоматериала и подготовить их к отправке*
7. Заполнить документы, полученные от Координатора, и передать курьеру вместе с биоматериалом для транспортировки
8. Результат анализа будет направлен врачу по электронной почте

ОБЩИЕ ТРЕБОВАНИЯ К ОБРАЗЦАМ:

- Правильно заполненный направляющий бланк на исследование по форме, установленной в программе для соответствующего вида исследования
- Правильная маркировка образца биоматериала (ID, ФИО пациента, дата взятия, материал)
- Соблюдение преаналитических требований для коагулологических исследований АТ III, протеина С, фактора II, фактора VII и фактора X
 - Использование пробирок с цитратом натрия для получения цитратной плазмы
 - Вакуумный способ забора венозной крови
 - Центрифугирование забранной крови не позднее часа после забора
 - Заморозка центрифугированной крови при температуре -20-70 °С
 - Хранение и транспортировка замороженных аликвот с цитратной плазмой при температуре -20-70 °С
- Соблюдение преаналитических требований для молекулярно-генетических исследований АТ III, протеина С для образцов в виде цельной крови в пробирке ЭДТА
 - Использование пробирок ЭДТА
 - Вакуумный способ забора венозной крови
 - Хранение и транспортировка при температуре +2+8 °С в течение 24-48 часов с момента забора

*В случае невозможности осуществить подготовку образцов в ЛПУ – направить пациента в Инвитро, оформив заявку на горячей линии

КОНТАКТЫ ПРОГРАММЫ

По всем вопросам участия в программе можно обращаться в координационный центр программы по номеру горячей линии **8 (800) 100-28-73** по будням с 04:00 до 18:00

Программа диагностики врожденной недостаточности антитромбина III, протеина С, факторов свертывания II, VII и X

Расходы на проведение проекта по диагностике покрываются за счет ООО «Такеда Фармасьютикалс», 119048, г. Москва, ул. Усачева, д. 2, стр. 1.

Координатор программы — компания АО «Астон Консалтинг», 115184, г. Москва, ул. Малая Ордынка, д. 39, стр. 1, этаж 4, помещение 1, комната 2.

Информация для специалистов здравоохранения
VV-MEDMAT-71456 Июль 2022

АЛГОРИТМ РАБОТЫ ПРОГРАММЫ «ДИАГНОСТИКА ВРОЖДЕННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ АНТИТРОМБИНА III, ПРОТЕИНА С, ФАКТОРОВ СВЕРТЫВАНИЯ II, VII И X»

В РАМКАХ ПРОГРАММЫ ПРОВОДЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

В лаборатории контроля гемостаза ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», Москва (коагулологические исследования):

- Исследование активности антитромбина III
- Исследование активности протеина С
- Исследование активности фактора свертывания крови II (фактора II)
- Исследование активности фактора свертывания крови VII (фактора VII)
- Исследование активности фактора свертывания крови X (фактора X)

В лаборатории молекулярной генетики и медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва (молекулярно-генетические исследования):

- Исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена PROC
- Исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена SERPINC1

ИССЛЕДОВАНИЕ АНТИТРОМБИНА III, ПРОТЕИНА С, ФАКТОРА II, ФАКТОРА VII, ФАКТОРА X

Критерии включения пациентов в Программу:

- Исследование антитромбина III проводится для пациентов с установленным диагнозом врожденная недостаточность антитромбина III или с подозрением на диагноз врожденная недостаточность антитромбина III
- Исследование протеина С проводится для пациентов с установленным диагнозом врожденная недостаточность протеина С или с подозрением на диагноз врожденная недостаточность протеина С, например, у пациентов с молниеносной пурпурой
- Исследование фактора II проводится для пациентов с установленным диагнозом наследственный дефицит фактора свертывания крови II или с подозрением на диагноз наследственный дефицит фактора свертывания крови II
- Исследование фактора VII проводится для пациентов с установленным диагнозом наследственный дефицит фактора свертывания крови VII или с подозрением на диагноз наследственный дефицит фактора свертывания крови VII

- Исследование фактора X проводится для пациентов с установленным диагнозом наследственный дефицит фактора свертывания крови X или с подозрением на диагноз наследственный дефицит фактора свертывания крови X

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ПРОТЕИНА С (ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНА PROC)

Критерии включения пациентов:

- Подозрение на диагноз врожденная недостаточность протеина С:
 - подтвержденная сниженная активность протеина С ниже 20 МЕ/дл, что соответствует умеренной степени тяжести течения заболевания
- Только исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена PROC

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НЕДОСТАТОЧНОСТИ АНТИТРОМБИНА III (ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНА SERPINC1)

Критерии включения пациентов:

- Подозрение на диагноз врожденная недостаточность антитромбина III, в том числе следующие клинические признаки и симптомы:
 - спонтанные тромбозы без видимых причин с подтвержденной (документированной) активностью антитромбина III < 70% и возрастом пациента > 6 месяцев
 - спонтанные тромбозы без видимых причин у детей в возрасте младше 6 месяцев
 - подтвержденная сниженная активность AT III < 70% в течение определенного временного периода после стабилизации состояния, после перенесенного инфекционного заболевания, сепсиса
 - семейный анамнез или сочетание семейного анамнеза с клинической картиной при подтвержденной сниженной активности AT III < 70%
- Только исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена SERPINC1

Отбор пациентов в программу проводит лечащий врач!

Сначала проводят коагулологическое исследование. Только после получения его результатов врач рассматривает возможность молекулярно-генетического исследования.

Количество исследований: 1 пациент – 1 заявка на одно исследование из перечисленных ниже.

- исследование активности AT III
- исследование активности протеина С
- одновременное исследование активности AT III и протеина С
- исследование активности фактора II
- исследование активности фактора VII
- исследование активности фактора X
- одновременное исследование активности факторов II и X

Требования к биоматериалу – 2 пробирки с замороженной цитратной плазмой (если планируется определение двух или трех параметров, например, факторов II и X – то 4 пробирки)

При планировании последовательного исследования факторов свертывания крови II, VII, X, взятие и отправка образца крови осуществляется однократно (4 пробирки). При исключении дефицита одного из факторов свертывания крови, для исследования остальных факторов, необходимо обратиться на горячую линию и оформить направление.

На молекулярно-генетическое исследование направляют образец биоматериала тех пациентов, у которых была выявлена существенно низкая активность AT III, протеина С

Количество исследований: 1 пациент – 1 заявка на одно исследование из перечисленных ниже.

- Исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена PROC (протеин С)
- Исследование всех кодирующих и прилегающих интронных областей гена SERPINC1 (AT III)

Требования к биоматериалу:

- 1 карточка фильтровальной бумаги для диагностики, с внесенными в резервуары для сбора образцов сухими пятнами крови пациента
- или 1 пробирка ЭДТА цельной крови пациента