

Informace pro zákonné zástupce o pilotním screeningovém programu

Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

Vážená paní,

nabízíme Vaší rodině a Vašemu dítěti účast v pilotním programu časného záchytu **spinální svalové atrofie (SMA)** a **těžké kombinované imunodeficiency (SCID)** u novorozenců. Tento pilotní screeningový program (program časného záchytu onemocnění) umožňuje u nově narozených dětí včas odhalit tato dvě závažná vzácná geneticky podmíněná onemocnění. **Screeningové (tj. vyhledávací) vyšetření u novorozenců, které vedou k včasnému odhalení těchto dvou dědičných onemocnění se dosud u nás neprovádělo.** Účast v tomto programu Vám tak může přinést důležitou informaci o zdravotním stavu Vašeho dítěte a přispět k jeho úspěšné léčbě, a v řadě případů i k záchraně života dítěte. Podmínkou úspěšné léčby je včasné odhalení těchto onemocnění, a to ještě v jejich **presymptomatickém stadiu, tj. dříve, než se projeví svými typickými klinickými příznaky.**

V současné době novorozenecký laboratorní screening u 18 závažných vzácných onemocnění již standardně probíhá, přičemž onemocnění SMA a SCID by po předpokládaném úspěšném zakončení toho pilotního projektu byly zavedeny do celostátního programu novorozeneckého screeningu vzácných geneticky podmíněných onemocnění (viz www.novorozeneckyscreening.cz).

Přečtěte si, proto prosím následující informace, abyste se mohli rozhodnout, zda se tohoto programu zúčastníte.

Co je spinální svalové atrofie (SMA) a proč je její časný záchyt důležitý?

Spinální svalová atrofie (SMA, anglicky - spinal muscular atrophy) je závažné dědičné nervosvalové onemocnění, které postihuje část nervového systému odpovědného za ovládání svalů důležitých pro pohyb dolních a horních končetin, hlavy, dýchacích svalů a polykání. Děti postižené tímto onemocněním postupně ztrácí schopnost samostatného pohybu. Onemocnění se projevuje pomalu narůstající slabostí svalů nohou, zhoršující se hybností rukou až po úplnou ztrátu pohyblivosti celého těla. V evropských populacích je tímto onemocněním postižen přibližně každý desetitisíc novorozenec.

Zásadní výhoda účasti v tomto pilotním screeningovém programu spočívá v možnosti odhalit onemocnění co nejdříve po narození dítěte, což u něj umožní zahájit včas účinnou léčbu, a to před rozvojem případných obtížně léčitelných zdravotních komplikací v důsledku jeho opožděné klinické diagnostiky. Účinná léčba SMA je v současné době již dostupná a společně s poskytnutím specializované rehabilitace může významným způsobem zmírnit projevy tohoto onemocnění a zlepšit kvalitu života nemocných.

Co je těžká kombinovaná imunodeficience (SCID) a proč je její časný záchyt důležitý?

Těžká kombinovaná imunodeficience (SCID, anglicky - severe combined immunodeficiency) je závažné dědičné onemocnění imunitního systému. Děti narozené se SCID se obvykle po narození jeví jako zdravé, protože jsou dočasně chráněny protilátkami od své matky, ale při postupném úbytku mateřských protilátek jsou ve zvyšující míře vystaveny vysokému riziku závažných infekcí. Během prvních několika měsíců života se u nich často objevují průjmy, zápalý plic, záněty středního ucha, sepse nebo kožní infekce. Závažným rizikem pro pacienty se SCID je i očkování některými z tzv. živými (atenuovanými) vakcínami používanými v rámci standardních očkovacích programů.

Pokud je toto onemocnění odhaleno včas, zvyšuje se úspěšnost cílené léčby, kterou je provedení neodkladné transplantace kostní dřeně a obnovení normální funkce imunitního systému. V evropských populacích je tímto onemocněním postižen přibližně každý padesátitisící novorozenec.

Co znamená, že jsou onemocnění SMA a SCID dědičná?

SMA a SCID jsou tzv. recesivní dědičná onemocnění dědičná, a tak lze důvodně předpokládat, že rodiče pacientů jsou tzv. zdraví přenašeči daného onemocnění.

Jak probíhá screeningové vyšetření na SMA a SCID?

Screeningové vyšetření těchto dvou onemocnění se provádí z kapky krve odebrané z patičky novorozence mezi 48. až 72. hodinou po narození. Ke screeningovému vyšetření se využije malá kapka kapilární krve (max. 100 mikrolitrů, tj. např. velikostí větší špendlíkové hlavičky), a to v rámci jednorázového odběru série malých krevních vzorků pro potřeby stávajícího novorozeneckého laboratorního screeningu vzácných geneticky podmíněných onemocnění (viz odkaz výše). Z tohoto důvodu pilotní screeningové vyšetření SMA a SCID nezatíží Vaše dítě dalším odběrem krve oproti stávající praxi. Tento rutinní odběr malého vzorku krve z patičky novorozence je prakticky bezbolestný a nikterak Vaše dítě netraumatizuje.

Co Vás čeká, zúčastníte-li se programu na časný záchyt SMA a SCID?

Lékařem/lékařkou v porodnici Vám bude vysvětlen důvod tohoto screeningového vyšetření a způsob odběru malého vzorku krve Vašeho dítěte. Váš případný souhlas s účastí v tomto pilotním programu bude zaznamenán jak na screeningové kartičce, tak ve zdravotnické dokumentaci Vašeho dítěte vedené u příslušného poskytovatele zdravotních služeb (zdravotnické zařízení). Tyto informace podléhají všem zákonným úpravám a principu lékařské mlčenlivosti. Vybrané screeningové laboratoře provedou genetickou analýzu výhradně zaměřenou na tato dvě onemocnění.

Vzhledem k tomu, že se jedná o velmi vzácná onemocnění a vyšetřování jsou všichni novorozenci narození v České republice, je výsledek rodině sdělován pouze v případě, že dojde k pozitivnímu záchytu SMA nebo SCID. Pokud je v laboratoři test negativní – tj. onemocnění není

Pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

zjištěno, není výsledek praktickému lékaři pro děti a dorost (pediatrovi) nebo porodnici zasílán, podobně jako v rámci celostátního novorozeneckého laboratorního screeningu vybraných geneticky podmíněných onemocnění (viz odkaz výše).

Ve velmi vzácném případě potřeby opakovaného odběru vzorku krve, např. z důvodu nejasného výsledku screeningového vyšetření nebo při neúplném provedení odběru krve v porodnici, budete vyzvána praktickým lékařem pro děti a dorost (pediatrem) k návštěvě v jeho ambulanci nebo bude opakovaný odběr proveden ještě v průběhu vašeho pobytu v porodnici.

Jak se dozvíte výsledek vyšetření

Vzhledem k velmi vzácnému výskytu obou onemocnění, tj. přibližně s výskytem max. deseti dětí s jedním z těchto onemocnění za rok v České republice, vyšetřující laboratoře o normálním (tj. negativním výsledku screeningu) nálezu neinformují a) zákonné zástupce dítěte, b) praktického lékaře pro děti a dorost (pediatra), který Vaše dítě převzal do péče. Naopak v případě, že by bylo u Vašeho dítěte onemocnění SMA nebo SCID zachyceno (tj. pozitivní výsledek screeningu) či vznikne-li důvodné podezření na přítomnost jednoho z těchto onemocnění, budete o výsledku vyšetření informována lékařem, který Vaše dítě převzal do péče s doporučením dalších konkrétních diagnostických a léčebných kroků.

Pozitivní výsledek screeningového vyšetření je vždy ověřen na specializovaném pracovišti v rámci jedné z fakultních nemocnic, přičemž léčba Vašeho dítěte bude probíhat na jednom z jejich specializovaných pracovišť (oddělení). Tato léčba je plně hrazena z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Co znamená, že jste nebyla kontaktována / informována lékařem o výsledku vyšetření SMA a SCID u Vašeho dítěte

Pokud Vás praktický lékař pro děti a dorost (pediatr) nebude kontaktovat, znamená to, že screeningové vyšetření Vašeho dítěte je negativní, tzn., že nevzniklo podezření na onemocnění SMA nebo SCID.

Lze screeningové vyšetření SMA a SCID odmítnout? Budu pak muset vyšetření uhradit?

Screeningové vyšetření SMA nebo SCID lze odmítnout, avšak v souladu s názorem odborníků v daných lékařských oborech doporučujeme pečlivě zvážení takového kroku. Podobné pilotní projekty v současné době probíhají i v dalších vyspělých zemích a Česká republika se pomocí tohoto projektu zařazuje do skupiny vyspělých evropských zemí, které se zaměřují na časnou detekci vzácných geneticky podmíněných onemocnění. Tento pilotní projekt je i v souladu s příslušnými domácími a mezinárodními odbornými doporučeními. Současně screeningové vyšetření Vám může přinést důležitou informaci o zdravotním stavu Vašeho dítěte, a tak významně ovlivnit kvalitu jeho budoucího života.

Vyšetření SMA a SCID je pro Vaše dítě bezplatné a tento projekt je hrazen ze speciálních preventivních fondů veřejného zdravotního pojištění. Pokud se přesto rozhodnete odmítnout

Pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

pouze jedno z vyšetření (tj. buďto SMA nebo SCID), nebude možné provést vyšetření ani druhého z onemocnění vzhledem k tomu, že diagnostické soupravy ve screeningové laboratoři slouží výhradně pro současný záchyt obou onemocnění.

Co se stane s výsledkem podstoupených screeningových vyšetření?

Výsledky screeningových vyšetření jsou uchovávány u poskytovatelů zdravotních služeb, jsou součástí zdravotnické dokumentace a je s nimi nakládáno v souladu s platnou legislativou České republiky. Po skončení analýzy je vzorek DNA (deoxyribonukleové kyseliny, která je izolována z bílých krvinek z odebraného vzorku krve) okamžitě zlikvidován. Screeningová kartička je archivována podle vyhlášky č. 98/2012 Sb., o zdravotnické dokumentaci, v platném znění a po uplynutí archivační doby bude rovněž zlikvidována v souladu s ustanoveními zákona č. 499/2004 Sb., o archivnictví a spisové službě a změně některých souvisejících zákonů, v platném znění.

Pro účel vyhodnocení tohoto pilotního screeningového programu budou výsledky v souladu se zákonem č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, v platném znění zpracovány v Národním zdravotnickém informačním systému (NZIS) a bude s nimi nakládáno plně v souladu s nařízením Evropského parlamentu a rady EU 2016/679 ze dne 27. 4. 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů) známé také pod označením GDPR. Všechny osoby, které budou mít přístup k údajům Vašeho dítěte, jsou vázány povinnou mlčenlivostí. Zveřejnění výsledků programu bude provedeno souhrnně, tedy bez jakýchkoliv individuálních údajů zapojených osob.

Všeobecné informace

Poskytnutí Informovaného souhlasu s účastí v tomto screeningovém programu je zcela dobrovolné. Souhlasem se nevzdáváte žádného ze svých zákonných práv a odmítnutí screeningového vyšetření neovlivní případnou léčbu Vašeho dítěte na daná onemocnění.

Informovaný souhlas

s účastí v pilotním programu Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

ÚDAJE O ZÁKONNÉM ZÁSTUPCI			
Jméno a příjmení:			
Rodné číslo:		Kód zdravotní pojišťovny:	
Adresa trvalého pobytu:			
Telefonní kontakt:			

ÚDAJE O DÍTĚTI (VYPLŇTE PO PORODU)	
Jméno a příjmení:	
Datum narození:	
Identifikátor dítěte ve zdravotnickém zařízení (např. dočasné rodné číslo):	

PROHLÁŠENÍ INFORMUJÍCÍHO LÉKAŘE		
Prohlašuji, že jsem zákonnému zástupci dítěte jasně a srozumitelně vysvětlil smysl pilotního screeningového programu, jeho rozsah a možné dopady účasti v programu pro jeho novorozené dítě a taktéž jeho geneticky příbuzné osoby. Dále prohlašuji, že všechny související dotazy ze strany zákonného zástupce byly beze zbytku zodpovězeny.		
Jméno a příjmení lékaře:		Razítko a podpis lékaře
Datum:		

PROHLÁŠENÍ ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE DÍTĚTE
Prohlašuji, že jsem si přečetl/a informace o programu časného záchytu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiency (SCID) u novorozenců, které jsou nedílnou součástí tohoto informovaného souhlasu. Prohlašuji, že mi byl jasně a srozumitelně vysvětlen smysl screeningového programu, jeho rozsah a možné dopady účasti v programu pro moje novorozené dítě, nás rodiče a další geneticky příbuzné osoby. Prohlašuji, že jsem měl/a možnost se zeptat na vše, co jsem považoval/a za podstatné a potřebné, a že jsem ve všech případech dostal/a uspokojivou a srozumitelnou odpověď, a nemám žádné další dotazy. Prohlašuji, že mi byl jasně a srozumitelně vysvětlen účel, povaha, přínos a rizika genetického vyšetření DNA prováděného v rámci projektu a že jsem byl/a poučen/a o předpokládaném prospěchu a možných následcích, které nález onemocnění SMA nebo SCID může znamenat pro dítě a jeho geneticky příbuzné osoby.
INFORMOVANÝ SOUHLAS MATKY DÍTĚTE S ÚČASTÍ V PROJEKTU

Pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců

Jakožto zákonný zástupce dítěte jmenovaného výše, souhlasím s účastí dítěte v programu časného záchytu spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců, souhlasím s provedením genetického vyšetření DNA ze vzorku kapilární krve, a to výhradně pro účely screeningu onemocnění SMA a SCID u dítěte.

Datum	Podpis matky