



Информация для родителей

Неонатальный скрининг

Дорогие родители,

Рождение вашего ребенка еще только предстоит или уже произошло. Мы желаем вам всего самого лучшего для вашего ребенка. Большинство детей рождаются здоровыми и остаются таковыми. Однако существуют редкие врожденные заболевания, которые еще нельзя распознать по внешним признакам у новорожденных. Если не лечить такие заболевания, они могут привести к серьезным нарушениям в организме ребенка. Чтобы предотвратить это, всем новорожденным в Германии в первые дни жизни рекомендуется проводить важные обследования на ранней стадии (неонатальный скрининг). Расходы на обследование покрываются за счет обязательного медицинского страхования. Участие в неонатальном скрининге является добровольным. Для того чтобы провести эти исследования у вашего ребенка, необходимо ваше разрешение, которое вы даете, подписав форму согласия. Ваше согласие распространяется на неонатальный скрининг, включающий так называемые целевые заболевания, перечисленные ниже, и на обработку персональных данных с целью проведения скрининга новорожденных.

Неонатальный скрининг на врожденные нарушения обмена веществ, эндокринной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем

Редкие врожденные заболевания обмена веществ, гормональные нарушения или расстройства кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем могут привести к повреждению органов, физической или умственной неполноценности, серьезным инфекциям или даже смерти, если их не лечить. Если распознать их на ранней стадии, то в большинстве случаев прием лекарств, соблюдение диеты или другие специальные меры могут предотвратить или облегчить последствия заболевания. Исследование лучше всего проводить на второй или третий день жизни из нескольких капель крови, которые каплют на специальную фильтровальную бумагу и отправляют в скрининговую лабораторию. Точная процедура обследования и описание отдельных заболеваний приведены на странице 3 и далее.

Неонатальный скрининг на муковисцидоз

Одновременно с неонатальным скринингом на врожденные нарушения обмена веществ, эндокринные заболевания, заболевания крови, иммунные и нервно-мышечные нарушения, вам предложат пройти обследование на муковисцидоз для вашего ребенка по тому же образцу крови. У детей, страдающих муковисцидозом, в легких и других органах образуется вязкая слизь. Это приводит к их постоянному воспалению. В результате дети часто имеют недостаточный вес и плохо растут. В тяжелых случаях функция легких может быть значительно нарушена. Целью данного исследования является раннее диагностирование муковисцидоза, чтобы можно было

как можно раньше начать лечение и тем самым улучшить качество и продолжительность жизни больных детей. В соответствии с требованиями Закона о генетической диагностике Германии, перед проведением неонатального скрининга на муковисцидоз необходимо проконсультироваться с врачом. Более подробную информацию об этом заболевании и точной процедуре обследования можно найти на странице 6 и далее.

Чтобы в случае выявления отклонений от нормы были проведены необходимые контрольные обследования, просим вас дать согласие на передачу данных специализированному учреждению, обеспечивающим дальнейшее лечение, в нашу скрининговую лабораторию до выяснения обстоятельств.

Университетская клиника Гамбург-Эппендорф (UKE)
Неонатальный скрининг
Здание N22
Мартиништрассе 52, 20246 Гамбург
Телефон: 040 7410 - 53737
Факс: 040 7410 - 57318

Неонатальный скрининг на врожденные нарушения обмена веществ, эндокринной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем

Существуют редкие врожденные заболевания обмена веществ, гормональные нарушения и нарушения кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем, которые у новорожденных еще не распознаются по внешним признакам. Они встречаются примерно у одного из 1000 новорожденных. Если их не лечить, они могут привести к повреждению органов, физической или умственной неполноценности, серьезным инфекциям или даже смерти. Чтобы распознать эти заболевания, в Германии уже более 50 лет всем новорожденным рекомендуется сдавать анализ крови, известный как неонатальный скрининг. В последние годы эти тесты постоянно совершенствуются, поэтому в неонатальный скрининг включаются и другие поддающиеся лечению заболевания.

Зачем проводится неонатальный скрининг?

Такие врожденные нарушения обмена веществ, гормональной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем должны быть своевременно выявлены. Своевременное лечение в кратчайшие сроки после рождения обычно позволяет предотвратить или облегчить последствия врожденного заболевания.

Когда и как проводится скрининг?

В течение второго-третьего дня жизни (с 37-го по 72-й час после рождения), но не позднее второго профилактического осмотра вашего ребенка (U2), несколько капель крови (из вены или пятки) каплют на фильтровальную бумагу и после высыхания немедленно отправляют в лабораторию для скрининга. Там образцы сразу же анализируются с помощью специальных, очень чувствительных методов исследования. Расходы на обследование покрываются медицинской страховкой. Чтобы ваш ребенок всегда мог пройти это важное обследование, мы дополнительно разработали план действий на случай непредвиденных обстоятельств в качестве меры обеспечения качества. В том маловероятном случае, если наша лаборатория не сможет обработать образцы крови вашего ребенка из-за неполадок, наши партнеры по сотрудничеству (другие скрининговые лаборатории) могут взять на себя проведение теста. Если у вас остались вопросы о скрининге новорожденных, вы можете обратиться к своему врачу.

На какие заболевания проводится тестирование?

Заболевания, на которые может быть проверен образец крови, указаны в обязательной директиве

Объединенного федерального комитета врачей и медицинских страховых касс (G-BA). Среди них 13 метаболических заболеваний, 2 гормональных расстройства, тяжелые комбинированные иммунодефициты, серповидно-клеточная болезнь (SCD) и спинальная мышечная атрофия (SMA). Последствия и симптомы этих заболеваний подробно описаны ниже.

В общей сложности одно из этих заболеваний встречается примерно у одного из 1000 новорожденных. Большинство исследуемых заболеваний являются наследственными (генетическими). В большинстве затронутых семей ранее никогда не было подобных заболеваний. Поскольку при рождении больные дети могут казаться абсолютно здоровыми, неонатальный скрининг позволит предотвратить нарушения умственного и физического развития. На основании этого исследования невозможно сделать выводы о рисках для семьи.

Кто узнает результат тестирования?

В случае обнаружения отклонений в результатах обследования с вами немедленно свяжутся напрямую. Поэтому укажите в тестовой карточке свой номер телефона и адрес, по которому с вами можно связаться в первые дни после родов. Раннее выявление и лечение больных новорожденных возможно только в том случае, если все заинтересованные стороны - родители, клиника или педиатр и скрининговая лаборатория - могут работать вместе, не теряя времени. Результаты тестирования, не имеющие отклонений, будут сообщены вам только по вашему личному запросу. Результаты неонатального скрининга являются предметом врачебной тайны и не могут быть переданы третьим лицам без вашего согласия.

Что означают результаты тестирования?

Результат скрининга еще не является медицинским диагнозом. По результатам теста можно либо практически исключить диагностируемые заболевания, либо при необходимости провести дополнительное обследование, например, повторить тест. Однако повторный тест может потребоваться и в том случае, если, например, время взятия крови было выбрано неудачно или крови на карточке оказалось недостаточно. В этих случаях, если вы согласны, анализы должна проводить одна и та же лаборатория.

Что делать, если результаты скрининга выявили отклонения?

Врач сообщит вам, в каком специализированном учреждении вы можете пройти уточняющее обследование вместе с ребенком. Это необходимо для того, чтобы проверить результаты обследования и, возможно, принять терапевтические меры. В этом центре вы получите исчерпывающую информацию о видах обследования и вариантах лечения.

Как лечатся эти заболевания?

Все упомянутые метаболические заболевания, иммунодефициты, серповидно-клеточная болезнь, эндокринные и нервно-мышечные расстройства являются врожденными и поэтому в большинстве случаев не поддаются лечению. Кроме того, не во всех случаях своевременное лечение может полностью предотвратить последствия заболевания. Однако последствий этих врожденных нарушений можно избежать или, по крайней мере, свести к минимуму с помощью соответствующего раннего лечения. Немедленное лечение в подавляющем большинстве случаев позволяет пострадавшему ребенку нормально развиваться.

В зависимости от заболевания лечение может заключаться в специальной диете, приеме определенных лекарств или консультировании родителей по профилактическим мерам. Специалисты готовы предоставить консультации и помощь в случае подозрения на заболевание или при подтверждении диагноза.

С момента вступления в силу Закона о генетической диагностике в 2010 году Комиссия по генетической диагностике (GEKO) при Институте Роберта Коха оценивает новые скрининговые тесты на генетические заболевания. GEKO одобрила введение скрининга на тирозинемия I типа и тяжелые комбинированные иммунодефициты (SCID), серповидно-клеточную болезнь и спинальную мышечную атрофию (SMA).

Целевые заболевания

Адреногенитальный синдром

Гормональное расстройство, вызванное дефектом коры надпочечников: Мужеподобность у девочек, возможен летальный исход при критической потере соли. Лечение гормонами, хороший прогноз (частота: примерно 1/15 000 новорожденных).

Болезнь кленового сиропа

Дефект расщепления аминокислот: Умственная отсталость, кома, возможен летальный исход. Лечение с помощью специальной диеты, прогноз обычно хороший (частота: около 1/180 000 новорожденных).

Дефицит биотинидазы

Нарушение метаболизма витамина биотина: Изменения кожи, метаболические кризы, умственная отсталость, возможен летальный исход. Лечение путем введения биотина, очень хороший прогноз (частота: примерно 1/28 000 новорожденных).

Нарушения карнитинового обмена

Нарушение метаболизма жирных кислот: Метаболические кризы, кома, возможен летальный исход. Лечение с помощью специальной диеты, очень хороший прогноз (частота: примерно 1/600 000 новорожденных).

Галактоземия

Нарушение метаболизма компонента лактозы (галактозы): Помутнение хрусталика глаза, физическая и умственная неполноценность, печеночная недостаточность, возможен летальный исход. Лечение с помощью специальной диеты, прогноз обычно хороший (частота: примерно 1/77 000 новорожденных).

Глутаровая ацидурия I типа

Нарушение расщепления аминокислот: Внезапный метаболический криз с постоянным нарушением двигательной функции. Лечение с помощью специальной диеты, прогноз обычно хороший (частота: около 1/140 000 новорожденных).

Гипотиреоз

Врожденная гипофункция щитовидной железы: Тяжелые нарушения умственного и физического развития. Лечение путем введения гормонов, очень хороший прогноз (частота: примерно 1/3 000 новорожденных).

Изовалериановая ацидемия

Нарушение расщепления аминокислот: Умственная отсталость, кома, возможен летальный исход. Лечение с помощью специальной диеты, очень хороший прогноз (частота: примерно 1/90 000 новорожденных).

Дефицит LCHAD, VLCAD

Нарушение обмена длинноцепочечных жирных кислот: Метаболические кризы, кома, мышечная и сердечная недостаточность, возможен летальный исход. Лечение с помощью специальной диеты, исключение периодов голодания, обычно хороший прогноз (частота: примерно 1/80 000 новорожденных).

Дефицит MCAD

Нарушение выработки энергии из жирных кислот: Гипогликемия, кома, возможен летальный исход. Лечение путем исключения периодов голодания, очень хороший прогноз (частота: примерно 1/10 000 новорожденных).

Фенилкетонурия

Нарушение обмена аминокислоты фенилаланина: Умственная отсталость при отсутствии лечения. Успешное лечение с помощью специальной диеты, очень хороший прогноз (частота: около 1/10 000 новорожденных).

Тирозинемия I типа

Нарушение расщепления аминокислоты тирозина, которое без лечения с первых дней жизни может привести к тяжелой дисфункции печени с желтухой и склонностью к кровотечениям, нарушению функции почек и неврологическим кризам. Лечение препаратом (нитизинон) и низкобелковой диетой, хороший прогноз (частота: примерно 1/135 000 новорожденных).

Тяжелые комбинированные иммунодефициты (SCID)

Полное отсутствие иммунитета: высокая восприимчивость к инфекциям в сочетании с инфекционными осложнениями даже в младенческом возрасте. Лечение с соблюдением строгих гигиенических мер предосторожности. Терапия с использованием трансплантации костного мозга или стволовых клеток, заместительная ферментная терапия. Избегайте грудного вскармливания, вакцинации живыми вакцинами или переливания необработанных продуктов крови. При отсутствии лечения большинство больных детей умирают в течение 1-2 лет (частота: примерно 1/32 500 новорожденных).

Серповидно-клеточная болезнь (SCD)

Деформация красных кровяных телец (серповидные клетки) приводит к анемии, повышению вязкости крови и ухудшению снабжения органов кислородом. Повреждение органов в долгосрочной перспективе. Острые осложнения, в том числе инфаркт головного мозга, почечная недостаточность, инфаркт селезенки, заражение крови и анемия. Подход к лечению включает в себя разъяснение и рекомендации по поведению, профилактику инфекций (например, вакцинацию), прием гидроксикарбамида, при необходимости переливание крови и, в качестве дополнительного метода лечения, трансплантацию стволовых клеток. Без лечения симптомы могут проявиться примерно с 3-месячного возраста (частота: примерно 1/3 950 новорожденных).

Спинальная мышечная атрофия (SMA)

Дефицит определенного белка (белка выживания моторных нейронов (SMN)) приводит к нарастающей мышечной слабости, снижению моторики и нарушению функции легких. Лечение проводится с помощью медикаментов и симптоматической терапии (физиотерапия, реабилитация, ортопедия, психология). Первые симптомы заболевания у детей с инфантильной SMA (наиболее распространенной и тяжелой формой) проявляются до 6 месяцев. Без лечения эти дети умирают в течение 1-2 лет (частота: примерно 1/6 000-1/11 000 новорожденных).

Неонатальный скрининг на муковисцидоз

Одновременно с неонатальным скринингом на врожденные болезни обмена веществ, нарушения эндокринной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем вам предложат пройти обследование на муковисцидоз для вашего ребенка. Целью данного исследования является раннее диагностирование муковисцидоза, чтобы можно было как можно раньше начать лечение и тем самым улучшить качество и продолжительность жизни детей, страдающих муковисцидозом. Неонатальный скрининг на муковисцидоз регулируется специальными положениями Закона о генетической диагностике. Следующая информация поможет вам подготовиться к консультации с врачом.

Что такое муковисцидоз?

Муковисцидоз - это наследственное заболевание, которым страдает примерно 1 из 3300 детей. Генетическая мутация в так называемом гене *CFTR* приводит к нарушению обмена солями в клетках желез. Это является причиной образования вязкой слизи в дыхательных путях и других органах, которые постоянно воспаляются. Тяжесть симптомов может варьироваться из-за различных генетических мутаций. Часто функция поджелудочной железы ограничена. В результате дети, страдающие этим заболеванием, часто имеют недостаточный вес и плохо растут. В тяжелых случаях в результате повторяющихся тяжелых пневмоний может значительно ухудшиться функция легких.

Как лечить муковисцидоз?

Симптомы муковисцидоза можно улучшить или облегчить с помощью различных терапевтических подходов, в результате чего продолжительность жизни пациентов с муковисцидозом постоянно увеличивается. Лечение муковисцидоза состоит из ингаляций и физиотерапии, диеты, адаптированной к потребностям пациента, и медикаментов. Кроме того, целесообразно проводить регулярные контрольные обследования в специализированных учреждениях по лечению муковисцидоза, чтобы своевременно лечить даже ранние изменения.

Почему полезно обследование на муковисцидоз?

Неонатальный скрининг на муковисцидоз позволяет поставить ранний диагноз. Раннее начало лечения может улучшить физическое развитие больных детей. Это также увеличивает шансы на более долгую и здоровую жизнь.

Как проводится неонатальный скрининг на муковисцидоз?

Скрининг на муковисцидоз обычно не требует дополнительного анализа крови. Скрининг на муковисцидоз проводится в то же время и из того же образца крови, который берется у вашего ребенка для неонатального скрининга на врожденные метаболические заболевания, нарушения эндокринной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем. Для этого несколько капель крови капают на карточку из фильтровальной бумаги и отправляют в скрининговую лабораторию.

Сначала определяется фермент – иммунореактивный трипсин (IRT). Если этот показатель повышен, в том же образце крови проводится повторный тест на панкреатит-ассоциированный белок (PAP). Если второй результат теста также будет повышенным, с помощью ДНК-теста (исследования генетического материала) из того же образца будут выявлены наиболее распространенные генетические изменения, которые встречаются при муковисцидозе. Если обнаружены одна или две генные мутации, результат скрининга необходимо проверить. Если уже первый тест (IRT) показывает очень серьезные отклонения, то результат скрининга сам по себе требует контроля, и другие тесты больше не проводятся. Комбинация этапов тестирования обеспечивает максимальную точность и надежность результатов. Тем не менее, в очень редких случаях может случиться так, что ребенок болен муковисцидозом, но это не было выявлено при ранней диагностике.

В соответствии с требованиями Закона о генетической диагностике Германии, перед проведением неонатального скрининга на муковисцидоз необходимо проконсультироваться с врачом. Если роды принимает акушерка, скрининг на муковисцидоз у вашего ребенка может быть проведен до 4-недель-

ного возраста у врача (например, во время обследования U2). Для этого необходимо взять еще один образец крови. В отличие от скрининга на муковисцидоз, неонатальный скрининг на врожденные заболевания обмена веществ, нарушения гормональной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем в лучшем случае проводить в период с 37-го по 72-й час жизни, так как в отличие от скрининга на муковисцидоз, для большинства тестируемых заболеваний решающее значение имеет немедленное начало лечения.

Чтобы ваш ребенок всегда мог пройти это важное обследование, мы дополнительно разработали план действий на случай непредвиденных обстоятельств в качестве меры обеспечения качества. В том маловероятном случае, если наша лаборатория не сможет обработать образцы крови вашего ребенка из-за неполадок, наши партнеры по сотрудничеству (другие скрининговые лаборатории) могут взять на себя проведение теста.

Как вы узнаете о результатах скрининга и что будет дальше?

Лаборатория сообщит вам в течение 14 дней, требуют ли результаты дополнительного контроля или они в норме. О нормальном результате вам сообщат только по вашему явному запросу. Если результаты требуют дополнительной проверки, врач сообщит вам, в каком специализированном учреждении вы можете пройти уточняющее обследование вместе с ребенком. Это необходимо для того, чтобы проверить результаты обследования и, возможно, принять терапевтические меры. В этом центре вы получите исчерпывающую информацию о видах обследования и вариантах лечения. Результаты, требующие контроля, еще не означают, что у вашего ребенка муковисцидоз. Только один из пяти детей с результатом, подлежащим проверке, действительно болен муковисцидозом. Однако существует повышенная вероятность так называемой предрасположенности. Носители гена здоровы, но могут передать этот ген своим потомкам. В любом случае вам будет предложено генетическое консультирование, чтобы вы могли получить подробную информацию о значении этого результата.

В специализированном центре по лечению муковисцидоза сначала проводится подтверждающее обследование, как правило, тест пота, а затем с вами обсуждаются все дальнейшие действия. Этот тест пота безвреден и безболезнен и не оказывает никакого негативного воздействия на вашего ребенка. Результат будет сообщен вам не позднее, чем на следующий день после анализа. Могут потребоваться дополнительные исследования.

Вы решаете за своего ребенка

Участие в обследовании на муковисцидоз является добровольным. Расходы на обследование покрываются за счет обязательного медицинского страхования. Результаты обследования являются предметом врачебной тайны и не могут быть переданы третьим лицам без вашего согласия. Вы имеете право в любое время отозвать свое согласие на обследование на муковисцидоз. Решение в пользу или против обследования на муковисцидоз должно приниматься на основе достоверной информации. У вас всегда есть возможность обсудить свои вопросы с врачами. Ваше согласие распространяется на неонатальный скрининг на муковисцидоз и обработку персональных данных, необходимых для этой цели.

Это генетическое скрининг-обследование на муковисцидоз одобрено Комиссией по генетической диагностике при Институте Роберта Коха.

Информация об обработке ваших персональных данных



Информацию об обработке ваших персональных данных можно найти на сайте uke.de/data-protection/patients или с помощью приведенного рядом QR-кода. По вашему запросу мы также можем предоставить информацию о защите данных в печатном виде.

Право на отзыв согласия

Участие в неонатальном скрининге является добровольным. Вы можете в любой момент отозвать свое согласие с сохранением силы на будущее.

Остаточный образец крови

Если вы дадите свое согласие, остаточный образец крови будет храниться в течение 12 месяцев после его получения лабораторией для обеспечения качества и последующей проверки результатов. В противном случае образец крови вашего ребенка будет храниться в течение 3 месяцев после завершения всех анализов в соответствии с требованиями законодательства, а затем будет уничтожен.



Заявление о согласии на неонатальный скрининг

Если вы хотите, чтобы вашего ребенка обследовали на врожденные заболевания обмена веществ, нарушения эндокринной, кровеносной, иммунной и нервно-мышечной систем, а также на муковисцидоз, пожалуйста, подпишитесь на этой странице.

Имя ребенка: _____

Дата рождения: _____ (или клейкая этикетка)

- Я даю согласие на проведение неонатального скрининга на врожденные заболевания обмена веществ/гормональные нарушения/нарушения иммунной /кровеносной /нервно-мышечной системы и на муковисцидоз у моего ребенка, а также с обработкой соответствующих данных и информации Университетской клиникой (UKE) и, в рамках плана действий на случай сбоев, партнерами UKE. В случае обнаружения отклонений в результатах обследования я даю согласие на передачу мне/нам результатов врачом лаборатории. В случае обнаружения отклонений я также согласен на передачу результатов обследования в выбранное мной/нами специализированное учреждение, где может быть проведено уточняющее обследование, и на передачу им моих/наших контактных данных для связи со мной/нами.

Для дальнейшего уточнения результатов (например, в случае слишком раннего взятия крови, подозрения на наличие целевого заболевания), а также в случае неполучения необходимой для этого второй карточки скрининга, я согласен с тем, чтобы врач лаборатории связался со мной/нами для напоминания. Специализированное учреждение, осуществляющее дальнейшее лечение, может проинформировать скрининговую лабораторию, если я/мы не назначили или не явились на диагностическое обследование, чтобы лаборатория могла связаться со мной/нами.

- Специализированное учреждение, которое, в случае необходимости, будет продолжать лечение, может передать результаты диагностического обследования в лабораторию скрининга в целях обеспечения качества (передача данных диагностического обследования). (В случае отказа это должно быть отмечено в карте скрининга).
- Я согласен с тем, что остаточные образцы крови будут храниться в течение 12 месяцев после их получения лабораторией в целях обеспечения качества и последующей проверки результатов. В случае отказа образец уничтожается через 3 месяца после завершения всех исследований. (Это также должно быть отмечено в карте скрининга).
- Я соглашаюсь с тем, что анонимизированный образец может быть использован для дальнейшего развития медицинской диагностики, для обеспечения качества или в аналогичных научных целях. (В случае отказа это должно быть отмечено в карте скрининга).
- Я отказываюсь от неонатального скрининга для своего ребенка. Меня предупредили о возможных негативных последствиях для моего ребенка (невывявленная болезнь, которая может привести к инвалидности и смерти).

Дата, имя печатными буквами, подпись как минимум одного законного опекуна

Дата, фамилия печатными буквами, подпись врача, предоставляющего информацию в соответствии с § 8 абз. 1 Закона о генетической диагностике (GenDG)

Если вы хотите, чтобы вашему ребенку проводились только отдельные обследования, заполните и подпишите заявление на обратной стороне.

Это заявление о согласии остается у отправителя образца.

Согласие на неонатальный скрининг или отказ от отдельных частей программы скрининга должны быть отмечены на фильтровальной бумажной карте для неонатального скрининга в отведенных для этого местах.



Дифференцированное заявление о согласии на неонатальный скрининг

Если вы согласны на все предложенные обследования, пожалуйста, подпишите заявление о согласии на обратной стороне.

Только если вы не хотите давать согласие на полную программу обследования, заполните эту страницу.

Имя ребенка: _____

Дата рождения: _____ (или клейкая этикетка)

Я был проинформирован о неонатальном скрининге на врожденные заболевания обмена веществ/гормональные нарушения/заболевания иммунной/кровеносной/нервно-мышечной системы и скрининге на муковисцидоз. Меня предупредили о возможных негативных последствиях для моего ребенка, если я откажусь от отдельных частей неонатального скрининга.

Дифференцированное заявление о согласии

(Пожалуйста, отметьте тот раздел неонатального скрининга, с которым вы согласны)

- Неонатальный скрининг на врожденные заболевания обмена веществ/гормональные нарушения/заболевания иммунной/кровеносной/нервно-мышечной системы (стр. 3-5)
- Неонатальный скрининг на муковисцидоз (стр. 6-7)

Я даю согласие на неонатальный скрининг моего ребенка и обработку информации и данных, предоставленных с этой целью УКЕ и партнерами УКЕ по сотрудничеству в рамках плана действий в случае сбоев. В случае обнаружения отклонений от нормы я согласен, чтобы врач лаборатории переслал результаты. В случае обнаружения отклонений я также согласен на передачу результатов обследования в выбранное мной/нами специализированное учреждение, где может быть проведено уточняющее обследование, и на передачу им моих/наших контактных данных для связи со мной/нами.

Для уточнения результатов обследования (например, если образец крови взят слишком рано, подозрение на наличие целевого заболевания) и в случае неполучения второй скрининг-карты, необходимой для этой цели, я согласен, чтобы врач лаборатории связался со мной/нами для отправки напоминания. Специализированное учреждение, осуществляющее дальнейшее лечение, может проинформировать скрининговую лабораторию, если я/мы не назначили или не явились на диагностическое обследование, чтобы лаборатория могла связаться со мной/нами.

- Специализированное учреждение, которое, в случае необходимости, будет продолжать лечение, может передать результаты диагностического обследования в лабораторию скрининга в целях обеспечения качества (передача данных диагностического обследования). (В случае отказа это должно быть отмечено в карте скрининга).
- Я согласен с тем, что остаточные образцы крови будут храниться в течение 12 месяцев после их получения лабораторией в целях обеспечения качества и последующей проверки результатов. В случае отказа образец уничтожается через 3 месяца после завершения всех исследований. (Это также должно быть отмечено в карте скрининга).
- Я согласен с тем, что анонимизированный образец может быть использован для дальнейшего развития медицинской диагностики, для обеспечения качества или в аналогичных научных целях. (В случае отказа это должно быть отмечено в карте скрининга).

Дата, имя печатными буквами, подпись как минимум одного законного опекуна

Дата, фамилия печатными буквами, подпись врача, предоставляющего информацию в соответствии с § 8 абз. 1 Закона о генетической диагностике (GenDG)

Это заявление о согласии остается у отправителя образца. Согласие на неонатальный скрининг или отказ от отдельных частей программы скрининга должны быть отмечены в фильтровальной бумажной карте для скрининга в отведенных для этого местах.

