



Программа «Альфа-Эндо»

Протокол организации обследования детей на моногенные эндокринные заболевания в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

(20/10/2024)

Оглавление

Вступление	3
Целевая группа и доступные исследования	3
Участники программы и их функции	5
Этапы организации обследования	6
1. Определение показаний к обследованию	6
2. Информированное согласие пациента в возрасте старше 15 лет и родителей на молекулярно-генетическое обследование	6
3. Забор и транспортировка крови	7
3.1. Требования для подготовки образцов для молекулярно-генетического исследования	8
3.2. Требования для подготовки образцов на мультистероидный анализ	8
4. Транспортировка анализов	8
5. Получение результатов и консультирование	9
6. Приложения	10
Приложение 1. Формы информированных добровольных согласий пациента	10
Приложение 2. Сертификат безопасности	11
Приложение 3. Анкеты	14

Вступление

Программа помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо» (далее – Программа) осуществляется Благотворительным фондом «Культура благотворительности» совместно с ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России» (далее – НМИЦЭ) и финансируется АО «Альфа-Банк».

Цель Программы – способствовать повышению качества и доступности медицинской помощи детям с эндокринными заболеваниями. Одной из важнейших задач Программы является расширение доступности молекулярно-генетического обследования детей с наследственными эндокринными заболеваниями. С этой целью в лаборатории ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России созданы возможности для проведения широкого спектра молекулярно-генетических исследований и гормональных исследований с использованием метода тандемной масс-спектрометрии, охватывающих практически все группы заболеваний, находящихся в поле зрения детских эндокринологов. Основной объем молекулярно-генетических исследований предполагается делать с использованием массового параллельного секвенирования (далее МПС), при котором будет анализироваться панель из нескольких сотен генов, ассоциированных с эндокринными заболеваниями.

Наряду с МПС при наиболее распространенных наследственных эндокринных заболеваниях будет продолжено обследование с использованием традиционных методов молекулярно-генетического анализа. В отдельных случаях, при наличии у пациента атипичных клинических проявлений, не указывающих на конкретное заболевание, отрицательном результате исследования панели генов и отсутствии известных генов-кандидатов, может быть проведено полное секвенирование экзома (кодирующая последовательность генома).

Настоящий Протокол регламентирует процесс определения показаний к обследованию, а также логистику биоматериала и документов, необходимых для диагностики наследственных эндокринных заболеваний современными молекулярно-генетическими методами на базе ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России.

Целевая группа и доступные исследования

Целевая группы пациентов, подлежащие обследованию в рамках данной Программы:

- Дети в возрасте до 18 лет (в некоторых случаях, по согласованию с координаторами исследования, и их родители, если это требуется для уточнения диагноза ребенка и риска наследования при планировании следующих беременностей).
- Пациенты старше 18 лет с врожденными эндокринными заболеваниями, наблюдающиеся в Институте детской эндокринологии НМИЦЭ.

Обследование доступно для пациентов из перечисленных выше групп, имеющих показания к обследованию по поводу следующих заболеваний:

1. Врожденная дисфункция коры надпочечников
2. Врожденный гиперинсулинизм
3. Врожденный гипотиреоз
4. Гипогонадотропный гипогонадизм
5. Гипопитуитаризм

6. Надпочечниковая недостаточность, электролитные нарушения
7. Нарушения формирования пола
8. Рахитоподобные заболевания
9. Сахарный диабет
10. Сахарный диабет, тип MODY/Гиперинсулинизм
11. Нарушения фосфорно-кальциевого обмена
12. Эндокринные опухоли
13. Исследование спектра гормонов с использованием тандемной хроматомасс-спектрометрии (мультистероидный анализ, эстрон, эстрадиол, эстриол в сыворотке крови, метаболиты витамина Д)

Обследование на более редкие нозологии может быть рассмотрено индивидуально.

Для диагностики наследственных эндокринных заболеваний доступны следующие молекулярно-генетические исследования:

1. Панель “Сахарный диабет - гиперинсулинизм”
2. Панель “Рахитоподобные заболевания”
3. Панель “Гипогонадотропный гипогонадизм”
4. Панель “Аденомы гипофиза”
5. Панель “Врожденный гипотиреоз”
6. Панель “Гиперпаратиреоз”
7. Панель “Несовершенный остеогенез”
8. Панель “Примордиальный нанизм”
9. Панель “Наследственные липодистрофии”
10. Панель “Нарушения формирования пола”
11. Панель “Надпочечниковая недостаточность”
12. Панель “Гипогликемии”
13. Панель “Гипопитуитаризм”
14. Панель “Инсулинома”
15. Панель “Феохромоцитома”
16. Полное секвенирование экзона

Для диагностики наследственных эндокринных заболеваний доступны следующие гормональные исследования:

1. Исследование спектра стероидных гормонов с использованием тандемной хроматомасс-спектрометрии (мультистероидный анализ)
2. Эстрон, эстрадиол, эстриол в сыворотке крови (ВЭЖХ-МС/МС)
3. Метаболиты витамина Д в сыворотке крови (ВЭЖХ-МС/МС)
4. Исследование аутоантител к транспортеру цинка 8 (ZnT8A).

Все участники обследования детей должны обеспечивать конфиденциальность медицинской информации в соответствии с законодательством.

Участники программы и их функции

Руководители:

- Петеркова Валентина Александровна, академик РАН, научный руководитель Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России – **куратор проекта**
- Безлепкина Ольга Борисовна, доктор медицинских наук, директор Института детской эндокринологии ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России
- Карпушкина Анна Викторовна, доктор медицинских наук, руководитель программы «Альфа-Эндо» БФ «Культура благотворительности»

Координаторы

Координаторы получают заявки о проведении исследования, распределяет их между экспертами, проводит экспертную оценку, направляет уведомление о возможности проведения исследование, заказывает курьерскую доставку, при необходимости направляет результат в регион.

- Чугунов Игорь Сергеевич - кандидат медицинских наук, зав. детским отделением опухолей эндокринной системы ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, **ответственный координатор проекта**
- Панкратова Мария Станиславовна – кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник детского отделения опухолей эндокринной системы ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, **координатор проекта**

Консультанты проекта

Консультанты оценивают необходимость обследования, консультируют врачей по результатам исследований.

- Чугунов Игорь Сергеевич **ответственный координатор проекта, получает заявки о проведении исследования, распределяет их между экспертами, проводит экспертную оценку, направляет уведомление о возможности проведения исследование, заказывает курьерскую доставку, при необходимости направляет результат в регион**
- Панкратова М.С. **координатора проекта, получает заявки о проведении исследования, распределяет их между экспертами, проводит экспертную оценку, направляет уведомление о возможности проведения исследование, заказывает курьерскую доставку, при необходимости направляет результат в регион**

Консультанты проекта:

- Нагаева Е. В. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)
- Колодкина А. А. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)
- Сечко А. А. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)
- Еремина И. А. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)

- Болмасова А. В. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)
- Калининченко Н. Ю. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)
- Окорочков П. Л. проводит экспертную оценку, при необходимости направляет результат в регион (в рамках ТМК)

Этапы организации обследования

1. Определение показаний к обследованию

ВСЕ запросы направляется Чугунову И. С. посредством электронной почты - kaf@endocrincentr.ru, который распределяет запросы среди Консультантов проекта. Документы должны быть направлены в формате Portable Document Format (PDF) или MS Word (doc или docx).

- Показания к обследованию пациента на наследственные эндокринопатии определяет региональный координатор, главный детский эндокринолог субъекта РФ и/или лечащий врач пациента. Для согласования обследования он должен направить координаторам НМИЦЭ: 1-запрос в свободной форме; 2- выписку пациента; и 3-заполненную анкету (см.приложения).
- После получения запроса и анкеты координаторы передают документацию консультантам.
- Консультанты определяют показания к исследованию (показано, не показано), метод проведения исследования, в случае направления на исследование нескольких образцов (мальтистероидный анализ, генетическое исследование) определяют очередность проведения. Решение направляется посредством электронной почты, на которую был направлен первоначальный запрос. **Консультанты проекта образцы крови не принимают!**
- После одобрения на проведение исследование, оформляется информированное согласие и весь пакет сопровождающих документов для передачи образца на исследование, при необходимости проводится организация доставки биообразцов.

Если обследование пациента согласовано на телемедицинской консультации (ТМК) сотрудника НМИЦЭ дополнительного согласования не требуется. На адрес электронной почты отправляется только заключение ТМК в качестве предупреждения о необходимости организации доставки крови - kaf@endocrincentr.ru

2. Информированное согласие пациента в возрасте старше 15 лет и родителей на молекулярно-генетическое обследование

Обследование детей должно проводиться в соответствии с

- требованиями Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации";
- Приказа Минздрава России от 12 ноября 2021 г. N 1051н "Об утверждении Порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства, формы информированного добровольного

согласия на медицинское вмешательство и формы отказа от медицинского вмешательства";

- Приказа Минздравсоцразвития России от 23 апреля 2012 г. N 390н "Об утверждении Перечня определенных видов медицинских вмешательств, на которые граждане дают информированное добровольное согласие при выборе врача и медицинской организации для получения первичной медико-санитарной помощи", зарегистрированного в Минюсте РФ 5 мая 2012 г.

Предоставление добровольного согласие гражданина или его законного представителя на медицинское вмешательство - необходимое предварительное условие любого медицинского вмешательства. Информирование согласие должно осуществляться на основании предоставленной медицинским работником в доступной форме полной информации о целях, методах оказания медицинской помощи, связанном с ними риске, возможных вариантах медицинского вмешательства, о его последствиях, а также о предполагаемых результатах оказания медицинской помощи. Форма информированного согласия представлена далее. Информированное согласие подписывается пациентом (в возрасте старше 15 лет), одним из родителей или законным представителем, хранится в медицинской документации пациента. Законными представителями ребенка являются родители, усыновители, опекуны и попечители. Бабушки, дедушки, братья, сестры и другие родственники не являются законными представителям, если они не признаны усыновителями, опекунами или попечителями в установленном порядке.

Формы информированного согласия в Приложении 1 и 2.

3. Забор и транспортировка крови

Доставка биообразцов в НМИЦЭ, проведение молекулярно-генетического исследования и исследования гормонов по программе "Альфа-Эндо" являются безвозмездными для пациента, врача и учреждения, отправляющих образец крови.

Доставка образцов в рамках проекта осуществляется только из областных центров субъектов Российской Федерации. Отправка образцов из других населенных пунктов осуществляется после ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО предварительного согласования координатора проекта (Чугунов И. С., Панкратова М. С.).

Отправку образцов нужно запланировать таким образом, чтобы кровь попала в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России не позже пятницы (оптимально - отправка в понедельник)

- После согласования обследования рекомендуется уточнить требования к забору и доставке крови.
- Доставка образцов крови из регионов Российской Федерации (кроме города Москва, Московской области) осуществляется после получения одобрения консультанта Проекта.
- Будет полезно, если в регионах будет определен один фиксированный день для забора крови – понедельник или вторник. Это позволит обеспечить доставку крови в требуемые сроки, в будние дни, и сократить расходы на доставку.
- Анализы на обследование должны быть доставлены не позднее 3-4 дней после взятия. Возможна доставка выделенной ДНК в более поздние сроки.

- Адрес доставки образцов крови на анализ: 117036, Москва, ул. Дм. Ульянова, 11, корпус 2, ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, лаборатория генетики института персонифицированной медицины. контактное лицо для приема образцов **Байгунусова Алтынай Бахытовна тел. +7(916) 744-83-58**

3.1. Требования для подготовки образцов для молекулярно-генетического исследования

- Для исследования у пациента берется 3-5 мл цельной крови в соответствии с требованиями профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи.
- Кровь берется стерильной иглой из вены в вакуумную пластиковую пробирку с буфером ЭДТА (например, вакутейнер с сиреневой крышкой), далее пробирку следует плавно перевернуть несколько раз, для того чтобы кровь перемешалась с антикоагулянтом.
- Если образец будет доставлен в лабораторию в течении 3-4 дней, то хранить его следует при температуре +2° - +8°С. Для более длительного хранения образец необходимо заморозить.
- На вакутейнере должна быть следующая информация: ФИО полностью, дата рождения в формате ДД.ММ.ГГ, дата забора крови в формате ДД.ММ.ГГ. Информация наносится черным маркером печатными буквами или размещается на печатной наклейке.

3.2. Требования для подготовки образцов на мультистероидный анализ

- Для мультистероидного анализа крови у пациента берется 3-5 мл цельной крови в соответствии с требованиями профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи.
- Кровь берется стерильной иглой из вены в вакуумную пластиковую пробирку с активатором свертывания (например, вакутейнер с красной или желтой крышкой), после чего проводится центрифугирование при +4°С со скоростью не менее чем 3000 об/мин в течение не менее 15 мин, а верхний слой сыворотки перемещается в отдельную пластиковую пробирку без консервантов.
- Для анализа необходимо не менее 1 мл сыворотки. Транспортировка сыворотки должна производиться в термостатируемом контейнере с охлаждающими элементами при температуре не выше +8°С. Сыворотка крови должна быть доставлена не позднее 4 дней после взятия.
- На вакутейнере должна быть следующая информация маркировка: черным фломастером указывается печатными буквами полностью фамилия, имя и отчество пациента, дата рождения в формате ДД.ММ.ГГ, дата забора крови в формате ДД.ММ.ГГ.
- В случае необходимости отправления нестандартных образцов (сухие пятна крови, парафиновые блоки и т.д.) каждый случай должен быть индивидуально согласован с координаторами Программы.

4. Транспортировка анализов

В коробку размерами не менее 10x10 см для отправки помещается:

- **Для молекулярно-генетического анализа:** 3-5 мл цельной крови в вакуумной пластиковой пробирке с буфером ЭДТА (например, вакутейнер с сиреневой крышкой) обернутых абсорбирующим материалом. Кровь необходимо хранить и транспортировать при температуре +2 - +8°C не более 3-4 суток. Если известно что с момента взятия образца до поступления пройдет больше времени, то кровь необходимо заморозить и транспортировать при температуре -20°C..
- **Для проведения гормонального анализа методом тандемной масс-спектрометрии:** в термостатируемый контейнер с охлаждающими элементами помещается 1-2 мл сыворотки крови в пластиковой пробирке без консерванта.
- Копия информированного согласия
- Направление на молекулярно-генетическое обследование, подписанное детским эндокринологом, включающее в себя:
 1. Полное фамилия, имя, отчество пациента
 2. Полная дата рождения пациента: день, месяц год
 3. Диагноз
 4. Пол
 5. № амбулаторной карты/истории болезни
 6. Полное название учреждения, которое направляет кровь на обследование
 7. Фамилия врача, который направляет на обследование, **электронный адрес и телефон** для оперативной связи.
 8. Фамилия врача координатора обследования от ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, с кем было проведено согласование обследования.
 9. Точная дата (день, месяц, год) и время забора крови.
 10. Цель направления на обследование, согласованная с координатором направления в ЭНЦ.
- **Сертификат безопасности.** Данный документ заполняется на фирменном бланке медицинской организации и является обязательным для транспортировки образцов крови.

5. Получение результатов и консультирование

Сроки выполнения анализов могут варьировать от 2 нед. до 12 мес., что будет определяться клиническими показаниями, а также особенностями самого анализа.

Согласно российскому законодательству должно быть обеспечено право пациента и/или его родителей, или законных представителей на полную информацию о результатах обследования.

Сотрудники лаборатории НМИЦЭ отправят результат обследования лечащему врачу по электронной почте в соответствии с требованиями обеспечения конфиденциальности. Фонд получает от ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России и представителей регионов отчетность о результатах обследования и описание клинических примеров, демонстрирующих значимость молекулярно-генетических обследований.

6. Приложения

Приложение 1. Формы информированных добровольных согласий пациента

Информированное добровольное согласие пациента на медицинское вмешательство в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России

Я, пациент _____
ФИО полностью, дата рождения

Паспорт (свидетельство о рождении) серия _____ номер _____ дата выдачи _____

Родитель, другой законный представитель
(ФИО полностью) _____

Адрес места жительства: _____

обратился(лась) _____ в целях получения медицинской помощи в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России.

Я даю согласие на забор у моего ребенка образца крови с целью последующего проведения молекулярно-генетического исследования. Я понимаю, что данный анализ будет проведен исключительно с целью определения возможной причины наследственного эндокринного заболевания. Образец крови не будет использован для каких-либо других целей. Молекулярно-генетическое исследование будет проведено в лаборатории ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, результаты обследования будут предоставлены лечащему врачу.

Детали планируемого исследования мне разъяснены (ф.и.о., место работы врача, рекомендовавшего исследование)

Адрес электронной почты, врача, рекомендовавшего исследование.....

Результат исследования будет отправлен по электронной почте _____

Подпись законного представителя...../.....

Дата:.....

Подпись врача/.....

Дата:.....

СОГЛАСИЕ
на обработку персональных данных
(законные представители)

Я, _____ представитель _____ Пациента,

_____ (Ф.И.О. представителя полностью)
зарегистрированный по адресу:

_____ ,
проживающий по адресу:

_____ , документ,

удостоверяющий личность _____ серия _____

номер _____ ,

выдан _____

_____ ,

(дата выдачи и название выдавшего органа)

на _____ ОСНОВАНИИ:

_____ (степень родства и/или документ, подтверждающий опеку/попечительство/усыновление/удочерение
пациента; реквизиты доверенности или иного документа, подтверждающего полномочия представителя
пациента)

представляющий _____ интересы _____ Пациента

_____ (Ф.И.О. Пациента полностью)
зарегистрированного по адресу:

_____ ,
проживающего по адресу:

_____ , документ,

удостоверяющий личность _____ серия _____

номер _____ ,

выдан _____

(дата и название выдавшего органа)

в соответствии с требованиями ст.ст.23,24 Конституции РФ, статьи 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», статьи 13 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» **я даю свое согласие** на обработку **ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России**, расположенному по адресу: Москва, ул. Дмитрия Ульянова, д. 11; ул. Москворечье, д. 1 (далее – Оператор), моих персональных данных, персональных данных представляемого мной лица, включающих: фамилию, имя, отчество, пол, дату рождения, адрес места жительства, контактные телефоны, реквизиты паспорта и его копии (документа, удостоверяющего личность), реквизиты полиса ОМС / ДМС и его копии, страховой номер индивидуального лицевого счета в Пенсионном фонде России (СНИЛС) и его копии, реквизиты справки МСЭ и ее копии, место работы, данные (их копии) о состоянии здоровья, заболеваниях, случаях обращения за медицинской помощью и другую информацию - в медико-профилактических и научных целях, в целях установления медицинского диагноза и оказания медицинской помощи, осуществления иных, связанных с этим мероприятий, а также в целях организации внутреннего учета Оператора, при условии сохранения врачебной тайны.

Предоставляю Оператору право осуществлять все действия (операции) с персональными данными, включая сбор, систематизацию, накопление, хранение, обновление, изменение, использование, передачу, обезличивание, блокирование, уничтожение.

Оператор вправе осуществлять следующие способы обработки персональных данных: на бумажных носителях, в информационных системах персональных данных с использованием и без использования средств автоматизации, а также смешанным способом.

В процессе оказания Оператором медицинских услуг представляемому мной лицу я предоставляю право Оператору передавать мои персональные данные, персональные данные представляемого мной лица, в том числе составляющие врачебную тайну, с соблюдением мер, обеспечивающих их защиту, в интересах обследования представляемого мной лица, лечения и учета следующим лицам:

- должностным лицам Оператора, а также лицам, обрабатывающим персональные данные с Оператором на основании заключенного с ним договора;

- страховым медицинским организациям (в рамках ОМС, ДМС), медицинским организациям, участвующим в оказании медицинской помощи, контролирующим органам: Минздраву России, ФОМС, ТФОМС, Пенсионный фонд РФ, ФНС, ФСС, Росстату, иным государственным органам.

Срок хранения моих персональных данных, персональных данных представляемого мной лица соответствует сроку хранения первичных медицинских документов (медицинской карты) и составляет двадцать пять лет.

Передача моих персональных данных, персональных данных представляемого мной лица иным лицам или иное их разглашение может осуществляться только с моего дополнительного письменного согласия.

Я даю согласие на получение от ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России рассылки информации справочного характера об оказываемых услугах следующим способом: _____ e-mail/ _____ тел.(звонок/смс-оповещение).

Настоящее согласие дано мной «_____» _____ **20**__ г. вступает в силу со дня его подписания и действует бессрочно.

Условием прекращения обработки персональных данных является получение Оператором моего письменного уведомления об отзыве Согласия на обработку персональных данных.

Подпись субъекта персональных данных _____

расшифровка подписи

Приложение 2. Сертификат безопасности

Для предоставления
в Службу безопасности
аэропорта г. _____

Сертификат безопасности

Настоящий груз, отправляемый по транспортной накладной TNT Express № _____ предназначен для использования в медицинских учреждениях для обследования населения. Груз подлежит отправке воздушным транспортом, не содержит запрещенных вложений, не взрывоопасен, не содержит наркотических, сильнодействующих и психотропных веществ, не токсичен (ртути и кислот нет). Груз не является инфекционно опасным для людей и окружающей среды и не входит в список возбудителей заболеваний (патогенов) человека, животных и растений, генетически измененных микроорганизмов, токсинов, оборудования и технологии, подлежащих экспортному контролю, утвержденному ФЗ от 26.03.2022 N 73-ФЗ "О внесении изменений в Федеральный закон "Об экспортном контроле". Груз перевозится с целью проведения лабораторных анализов, коммерческой стоимости не имеет. Срок годности груза 72 часа.

Вышеизложенное подтверждаем.

Дата

Руководитель организации

ФИО

(или другое лицо)

Печать

Приложение 3. Анкеты

Анкета пациента с врожденной дисфункцией коры надпочечников

1. Ф.И.О. _____
2. Город (область) _____
3. Пол: жен муж. Кариотип (если делали) _____
4. Дата рождения: _____ / _____ / _____ года
5. Клиническая _____ форма _____ заболевания: _____
сольтеряющая _____ / _____ вирильная _____
6. Дата проведения скрининга: _____ / _____ / _____ года
7. Показатели _____ 17-ОН-Прогестерона _____ по
скринингу: _____
8. Показатели _____ 17-ОН-Прогестерона _____ по
ретестированию: _____
9. Показатели 17-ОН-Прогестерона до лечения (если ребенок не проходил
скрининг) _____
11. Дата начала терапии: _____ / _____ / _____ года Национальность
(со слов):
мать _____,
отец _____

12. Терапия на момент обследования:

	утро	день	вечер
Доза Гидрокортизона , мг			
Доза Кортизона ацетата, мг			
Доза Преднизолона, мг			
Доза Флудрокортизона , мг			

Контакты направившего врача _____

Анкета пациента с врожденным гиперинсулинизмом:

1. Ф.И.О. _____

Город (область) _____

2. Пол: жен муж

3. Дата рождения: _____ / _____ / _____ года

4. Срок гестации (нед) _____ Вес при рождении (г) _____

5. Перинатальный анамнез: Асфиксия при рождении: да/нет, ЗВУР: да/нет

6. Наличие стигм дисэмбриогенеза _____

8. Возраст манифестации гипогликемии (дни) _____

9. Уровень инсулина в крови (мкЕд/мл) на фоне гипогликемии менее 3 ммоль/л _____

10. Потребность в инфузии глюкозы: да (мг/кг/мин) _____ /нет

11. Дата начала терапии: _____ / _____ / _____ года

12. Семейный анамнез:

Близкородственный брак: да/нет

Наличие у матери гестационного диабета: да/нет

Гипогликемии/СД у родственников

Чувствительность к терапия

Октреотид (доза мкг/кг/сут) _____

терапевтический эффект: да/нет

Диазоксид (доза мг/кг/сут) _____

Терапевтический эффект: да/нет

Другое _____

Панкреатэктомия:

Да: дата проведения _____ результаты гистологии _____

Нет

15. Ранее проводимые генетические обследования

16. Дополнительная информация

Контакты направившего врача _____

Анкета пациента с врожденным гипопитуитаризмом

1. Ф.И.О. _____
2. Город (область) _____
3. Пол: жен муж.
4. Дата рождения: _____ / _____ / _____ года

На момент диагностики

- SDS роста _____ или рост _____ см _____
- Критерий включения: SDS ниже -3**
- Костный возраст: _____

Максимальный выброс СТГ на пробе _____

Критерий включения: выброс менее 5 нг/мл.

Данные МРТ головного мозга (гипофиза): _____

6. Вторичный гипотиреоз да _____ /нет _____
7. Вторичный гипокортицизм да _____ /нет _____
8. Вторичный гипогонадизм (для детей старше 15 лет да _____ /нет _____)

Несахарный диабет да _____ /нет _____

Уровень пролактина _____

11. Возраст _____ начала _____ терапии _____ гормоном
роста _____

Суммарная прибавка в росте на фоне терапии _____ см за
_____ мес (лет)

13. Комментарии

Контакты направившего врача _____

Анкета пациента с врожденным гипотиреозом

1. Ф.И.О. _____
2. Город (область) _____
3. Пол: жен муж.
4. Дата рождения: _____ / _____ / _____ года
5. Дата проведения скрининга: _____ / _____ / _____ года
6. Показатели ТТГ по скринингу: _____
7. Показатели ТТГ по ретестированию: _____
8. Данные УЗИ/сцинтиграфии щитовидной железы _____
9. Дата начала терапии: _____ / _____ / _____ года
Доза L-тироксина в настоящее время _____ мкг/сут _____
11. Снижение слуха
да _____ /нет _____

Врожденные пороки развития:

да _____ /нет _____

Обучение _____ в обычной школе _____ /в коррекционной школе _____

Комментарии: _____

Контакты направившего врача _____