**Программа «Альфа-Эндо»**

**Протокол организации обследования детей на моногенные эндокринные заболевания в Эндокринологическом научном центре (ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России)**

(05.10.2022)

Оглавление

[**Вступление** 3](#_Toc115942200)

[**1.** **Целевая группа и доступные исследования,  основные участники обследования** 4](#_Toc115942201)

[**1.** **Определение показаний к обследованию** 5](#_Toc115942202)

[**2.** **Информированное согласие пациента в возрасте старше 15 лет и родителей на молекулярно-генетическое обследование** 6](#_Toc115942203)

[**3.** **Забор и транспортировка крови** 6](#_Toc115942204)

[**4. Забор крови** 7](#_Toc115942205)

[**4.1.Требования для подготовки образцов для молекулярно-генетического исследования** 7](#_Toc115942206)

[**4.2** **Требования для подготовки образцов на мультистероидный анализ** 7](#_Toc115942207)

[**5.** **Транспортировка анализов** 7](#_Toc115942208)

[**7. Приложения** 9](#_Toc115942209)

[**Приложение 1. Форма информированного добровольного согласия пациента** 9](#_Toc115942210)

[**Приложение 2. Форма информированного добровольного согласия законного представителя пациента** 10](#_Toc115942211)

[**Приложение 3. Сертификат безопасности** 11](#_Toc115942212)

[**Приложение 4. Анкета пациента с врожденной дисфункцией коры надпочечников** 12](#_Toc115942213)

[**Приложение 5. Анкета пациента с врожденным гиперинсулинизмом:** 13](#_Toc115942214)

[**Приложение 6. Анкета пациента с врожденным гипопитуитаризмом** 14](#_Toc115942215)

[**Приложение 7. Анкета пациента с врожденным гипотиреозом** 15](#_Toc115942216)

**Вступление**

Программа помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-Эндо» (далее – Программа) осуществляется Благотворительным фондом «Культура Благотворительности» совместно с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России» (далее – ЭНЦ) и финансируется ОАО «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 молекулярно-генетической диагностики Института персонализированной медицины 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 десятков генов, ассоциированных с определенной группой эндокринных заболеваний.

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 ФГБУ ЭНЦ.

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 стероидных гормонов с использованием тандемной хроматомасс-спектрометрии (мультистероидный анализ)
14. Эстрон, эстрадиол, эстриол в сыворотке крови (ВЭЖХ-МС/МС)

Обследование на более редкие нозологии может быть рассмотрено индивидуально.

Для диагностики наследственных эндокринных заболеваний доступны следующие молекулярено-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 “Синдром Марфана”???
11. Панель “Нарушения формирования пола”
12. Панель “Надпочечниковая недостаточность”
13. Панель “Гипогликемии”
14. Панель “Гипопитуитаризм”
15. Панель “Инсулинома”
16. Панель “Феохромоцитома”
17. Полное секвенирование экзома
18. Секвенирование по Сэнгеру

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)

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

# Участники программы и их функции

**Руководители проекта:**

* + 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, программа «Альфа-Эндо»

**Координаторы:**

* + Чугунов Игорь Сергеевич - кандидат медицинских наук, зав. отделением опухолей ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, **ответственный координатор проекта**
	+ Панкратова М.С – кандидат медицинских наук, ведущий научный сотрудник отделения опухолей ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, **координатор проекта**

# Этапы организации обследования

## Определение показаний к обследованию

Показания к обследованию пациента на наследственные эндокринопатии определяет региональный координатор, главный детский эндокринолог субъекта РФ и/или лечащий врач пациента. В некоторых случаях молекулярно-генетическое исследование может быть проведено после обращения родителей или опекунов ребенка. После получения согласия регионального координатора, главного эндокринолога субъекта РФ или лечащего врача необходимо получить согласование на обследование у координаторов исследования в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России.

**Для этого запрос направляется Чугунову И. С. посредством электронной почты - kaf@endocrincentr.ru, который распределяет запросы среди Консультантов проекта. После одобрения на проведение исследование, оформляется информированное согласие и весь пакет сопровождающих документов для передачи образца на исследование, при необходимости проводится организация доставки биообразцов.**

## 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 20 декабря 2012 г. N 1177н «Об утверждении порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства», зарегистрированного в Минюсте России 28 июня 2013 г. N 28924;
* 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.

## Забор и транспортировка крови

После согласования обследования рекомендуется уточнить требования к забору и доставке крови.

Доставка образцов крови из регионов Российской Федерации (кроме города Москва, Московской области и республики Крым) осуществляется после получения одобрения консультанта Проекта

**Доставка биообразцов в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, проведение молекулярно-генетического исследования и исследования гормонов методом тандемной масс-спектрометрии (мультистероидный анализ) по программе "Альфа-Эндо" являются безвозмездными для пациента, врача и учреждения, отправляющих образец крови.**

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.

## Забор крови

**4.1. 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.

* 1. **. 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 +4°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 пациентаФИО 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.

В случае необходимости отправления нестандартных образцов (сухие пятна крови, парафиновые блоки и т.д.) каждый случай должен быть индивидуально согласован с координаторами Программы.

**4.3. Транспортировка анализов**

В коробку размерами не менее 10х10 см для отправки помещается:

1. **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°С 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°С..

**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.

1. Копия информированного согласия
2. 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.

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 Нагаева Наталья Алексеевна тел. +7(926)172-09-71

## 6. Получение результатов и консультирование

Сроки выполнения анализов могут варьировать от 2 нед. до 6 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 ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России отправят результат обследования лечащему врачу по электронной почте в соответствии с требованиями обеспечения конфиденциальности, а также основные рекомендации по поводу консультирования пациента и/или его родителей или законных представителей по поводу лечения и наблюдения пациента.

Фонд КАФ получает от ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России и представителей регионов отчетность о результатах обследования и описание клинических примеров, демонстрирующих значимость молекулярно-генетических обследований.

# 7. Приложения

**Приложение 1. Форма информированного добровольного согласия пациента**

Согласие пациента на проведение молекулярно-генетического исследования с целью определения возможной причины наследственного эндокринного заболевания

ФИО пациента (полностью):…………………………………………………..……………..

Дата рождения: \_\_\_\_.\_\_\_\_.\_\_\_\_\_\_\_\_ .г

Я даю согласие на забор у меня 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 и родителям (законным представителям).

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

Адрес электронной почты, работы врача, рекомендовавшего исследование………………………………………………………………………………………

Подпись пациента ……………………/…..…………………………………………………

Дата: \_\_\_\_.\_\_\_\_.\_\_\_\_\_\_\_\_ г.

Подпись врача ……………………/…..…………………………………………………

Дата: \_\_\_\_.\_\_\_\_.\_\_\_\_\_\_\_\_ г.

**Приложение 2. Форма информированного добровольного согласия законного представителя пациента**

Согласие законного представителя пациента на проведение молекулярно-генетического исследования с целью определения возможной причины наследственного эндокринного заболевания

ФИО пациента (полностью):…………………………………………………………………...

Дата рождения: \_\_\_\_.\_\_\_\_.\_\_\_\_\_\_\_\_ г.

ФИО законного представителя (полностью):……………………………………………..

Определение степени родства (мать/отец/опекун/усыновитель/попечитель) :……………………………………………………………………………………………………..

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, работы врача, рекомендовавшего исследование………………………………………………………………………………………

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

Дата:………………………………………………………………………………………..……...

Подпись врача ………….……………/……………………….………………………………..

Дата:………………………………………………………………………………………..……...

**Приложение 3. 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 Указом Президента РФ № 1083 от 20.08.2007 г. Груз перевозится с целью проведения лабораторных анализов, коммерческой стоимости не имеет. Срок годности груза 48 часов.

Вышеизложенное подтверждаем.

Дата

Руководитель организации

 ФИО

(или другое лицо)

 Печать

**Приложение 4. 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)\_\_\_\_\_\_\_
10. Дата начала терапии:\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. Национальность (со слов):

мать\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, отец\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Терапия на момент обследования:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | утро | день | вечер |
| Доза Кортефа, мг |  |  |  |
| Доза Кортизона ацетата, мг |  |  |  |
| Доза Преднизолона, мг |  |  |  |
| Доза Кортинеффа, мг |  |  |  |

Контакты направившего врача\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Приложение 5. Анкета пациента с врожденным гиперинсулинизмом:**

1. Ф.И.О.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Город (область)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Пол: жен муж
2. Дата рождения: \_\_\_\_\_\_\_\_\_/ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года
3. Срок гестации (нед)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Вес при рождении (г)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
4. Перинатальный анамнез: Асфиксия при рождении: да/нет, ЗВУР: да/нет
5. Наличие стигм дисэмбриогенеза\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Возраст манифестации гипогликемии (дни)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Уровень инсулина в крови (мкЕд/мл)на фоне гипогликемии менее 3 ммоль/л\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Потребность в инфузии глюкозы: да (мг/кг/мин)\_\_\_\_\_\_\_\_/нет

1. Дата начала терапии:\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. Семейный анамнез:

Близкородственный брак: да/нет

Наличие у матери гестационного диабета: да/нет

Гипогликемии/СД у родственников

1. Чувствительность к терапия

Сандостатин (доза мкг/кг/сут)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

терапевтический эффект: да/нет

Прогликем (доза мг/кг/сут)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Терапевтический эффект: да/нет

Другое\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Панкреатэктомия:

Да: дата проведения\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_результаты гистологии\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Нет

1. Ранее проводимые генетические обследования
2. Дополнительная информация

Контакты направившего врача\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Приложение 6. Анкета пациента с врожденным гипопитуитаризмом**

1. Ф.И.О.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Город (область)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
2. Пол: жен муж.
3. Дата рождения: \_\_\_\_\_\_\_\_\_/ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. 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):\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Вторичный гипотиреоз \_да\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/нет\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Вторичный гипокортицизм\_да\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/нет\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Вторичный гипогонадизм (для детей старше 15 лет\_\_да\_\_\_/нет\_\_\_\_\_)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Несахарный диабет да\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/нет\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Уровень пролактина\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Возраст начала терапии гормоном роста\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Суммарная прибавка в росте на фоне терапии \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_см за \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_мес (лет)

1. Комментарии \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Контакты направившего врача\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Приложение 7. Анкета пациента с врожденным гипотиреозом**

1. Ф.И.О.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
2. Город (область)\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
3. Пол: жен муж.
4. Дата рождения: \_\_\_\_\_\_\_\_\_/ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. Дата проведения скрининга: \_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. Показатели ТТГ по скринингу:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Показатели ТТГ по ретестированию:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Данные УЗИ/сцинтиграфии щитовидной железы\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Дата начала терапии: \_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_года

1. Доза Л-тироксина в настоящее время \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_мкг/сут\_\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Снижение слуха

да\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/нет

1. Врожденные пороки развития:

 да\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/нет

1. Обучение \_\_\_\_\_\_\_в обычной школе \_\_\_\_\_/в коррекционной школе\_\_\_\_\_\_\_\_

1. Комментарии: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Контакты направившего врача\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_