

18.02.2021 decyzją Ministra Zdrowia do aktualnego Programu Badań Przesiewowych Noworodków na lata 2019-2022 dołączono SMA

Szczegółowy algorytm diagnostyczno-terapeutyczny

szpital położniczy	pobranie na bibułę krwi z pięty noworodka (48-72 h życia dziecka)
ośrodek badań przesiewowych (IMiD)	pozytywny wynik badania przesiewowego (do 7 dni roboczych od momentu dotarcia bibuły do ośrodka badań przesiewowych), wykonane dwa badania: qPCR i MLPA (znana wstępnie ilość kopii genu SMN2); przekazanie informacji wraz z wynikiem (zawierającym także liczbę kopii SMN2) równoległe do ośrodka zajmującego się leczeniem SMA (w zależności od miejsca zamieszkania pacjenta) (kontakt z konkretnym lekarzem) oraz Zespołu Koordynacyjnego do spraw leczenia chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni
ośrodek prowadzący leczenie	hospitalizacja w trybie cito! (do 2 dni roboczych od wyniku badania przesiewowego) <ul style="list-style-type: none"> • omówienie wstępnych wyników badań genetycznych/ możliwego przebiegu klinicznego (SMN2) • ocena kliniczna pacjenta • pobranie krwi do badań genetycznych weryfikujących wynik badania przesiewowego (wysłuka i badanie w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków- lekarz otrzyma kontakt do kuriera wraz kodem) • omówienie opcji terapeutycznych: decyzja odnośnie postępowania: leczenie vs monitorowanie • w przypadku decyzji o podjęciu leczenia: wstępna kwalifikacja do Programu Leczenia nusinersenem lub, w przypadku pojawienia się innych opcji terapeutycznych – zaplanowanie leczenia innym preparatem, zgodnie ze wskazaniami refundacyjnymi • w przypadku pacjenta objawowego- natychmiastowe podjęcie terapii • zaplanowanie hospitalizacji po uzyskaniu wyniku weryfikującego
ZG IMiD	badanie weryfikujące wynik badania przesiewowego (metodą MLPA, z oceną liczby kopii SMN2), wydanie wyniku do 4 dni roboczych od momentu dotarcia krwi do IMiD
ośrodek prowadzący leczenie	hospitalizacja w ośrodku prowadzącym leczenie (termin ustalony na poprzedniej wizycie) <ul style="list-style-type: none"> • u pacjentów z 2 i 3 kopiami -podjęcie terapii najpóźniej 2 tygodnie od wyniku badania przesiewowego, omówienie planu opieki wielospecjalistycznej • u pacjentów z ≥ 4 kopiami zaplanowanie wizyt monitorujących, omówienie planu opieki wielospecjalistycznej