

INFORMACJA DLA PACJENTÓW Z RDZENIOWYM ZANIKIEM MIĘŚNI (SMA)

W związku z wprowadzeniem leku Spiranzy (nusinersenu) do terapii **rdzeniowego zaniku mięśni** i objęciem leczenia pełną refundacją informujemy, że w Zakładzie Genetyki Medycznej IMiD możliwe jest wykonanie badań molekularnych w kierunku SMA wraz z oceną liczby kopii genów *SMN1* i *SMN2*.

W przypadku pacjentów, którzy byli wcześniej diagnozowani w naszym Zakładzie, możliwe jest wykonanie badania z materiału zabezpieczonego w banku DNA. Wszelkich informacji można zasięgnąć kontaktując się z Pracownią Genetyki Rozwoju nr tel. 22 3277176 lub e-mail: monika.gos@imid.med.pl.

Badanie można wykonać bezpłatnie lub też odpłatnie zgodnie z informacją na stronie <https://www.fsma.pl/sma/poradnie-genetyczne/> (aktualny koszt badania 390 PLN).

UWAGA

Pacjenci, którzy byli wcześniej zarejestrowani w Poradni Genetycznej IMID (tzn. odbyli konsultację genetyczną, mieli wykonane badanie liczby kopii genu *SMN1*, otrzymali kartę informacyjną z wynikami badań) proszeni są o kontakt z sekretariatem Poradni Genetycznej (tel. 22 32 77 361 (180) lub e-mail: malgorzata.dabrowska@imid.med.pl) w celu ustalenia procedury wykonania badania liczby kopii genu *SMN2*. Wskazane jest przekazanie informacji o numerze dokumentacji w poradni genetycznej (tzw. numer rodowodu, zwykle wpisywany do książeczki zdrowia dziecka), co ułatwi odszukanie dokumentacji pacjenta i usprawni dalsze procedowanie dodatkowych badań. W przypadku pacjentów nie zarejestrowanych dotychczas w Poradni Genetycznej IMID konieczne jest skierowanie od lekarza POZ do Poradni Genetycznej IMID z dopiskiem „pilne” oraz kontakt z Call Center: 22 32 77 050 (051) w celu rejestracji i umówienia terminu wizyty.