

# ПРОГРАММА ТЕСТИРОВАНИЯ МУТАЦИЙ В ГЕНЕ NF1

## НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА С НЕОПЕРАБЕЛЬНЫМИ ПЛЕКСИФОРМНЫМИ НЕЙРОФИБРОМАМИ

**ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ** [8-800-707-08-67](tel:8-800-707-08-67) с 9:00 до 19:00 (Московское время)

**ЭЛЕКТРОННАЯ ПОЧТА** [NF1@mdconnect.ru](mailto:NF1@mdconnect.ru)

### ОПИСАНИЕ

Программа проводится с целью обеспечения пациентов с клинически подтвержденным диагнозом «нейрофиброматоз 1 типа с плексиформными неоперабельными нейрофибромами» молекулярно-генетической диагностикой (тестирование на мутации в гене NF1). Программа реализуется компанией ООО МедКоннект при поддержке компании АстраЗенека. Участие врачей и пациентов в Программе бесплатное.

В рамках Программы зарегистрированным пациентам проводится:

- Определение мутаций в генах NF1, NF2 методом секвенирования ДНК.
- Поиск делеций в гене NF1 методом MLPA.

### КРИТЕРИИ ВКЛЮЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ:

Программа предусматривает проведение лабораторной диагностики для пациентов с установленным диагнозом «нейрофиброматоз 1 типа с плексиформными неоперабельными нейрофибромами», позволяет врачу направлять на лабораторную диагностику кровь своих пациентов и бесплатно получать результаты молекулярно-генетической диагностики.

В Программу включаются пациенты, соответствующие всем следующим критериям:

- установленный диагноз «нейрофиброматоз 1 типа с плексиформными неоперабельными нейрофибромами»
- гражданство РФ
- подписанное законным представителем (родителем) пациента информированное согласие на участие в Программе

### ДОКУМЕНТЫ:

В соответствии с требованиями российского законодательства в отношении защиты частной информации (Федеральный закон от 27.07.2006 года №152-ФЗ «О персональных данных») с законными представителями (родителями) каждого пациента, кровь которого отправляется на диагностику в рамках Программы, должно быть подписано информированное согласие на обработку персональных данных.

На каждого пациента должна быть предоставлена скан/фото-копия **согласия на обработку персональных данных**, подписанного родителями пациента.

Для подтверждения диагноза и соответствия условиям программы обязательно предоставлять на каждого включаемого пациента скан/фото-копии выписки из истории

болезни пациента или из других **медицинских документов, подтверждающих диагноз** «нейрофиброматоз 1 типа с плексиформными неоперабельными нейрофибромами».

### БИОМАТЕРИАЛ ДЛЯ АНАЛИЗА

На исследование направляются образцы периферической (венозной) крови пациента.

Образцы крови направляются на исследование в пробирках ЭДТА К3/К2 (с сиреневой крышкой).



Кровь в ожидании отправки может храниться до 2 недель при температуре +2...+8С (НЕ в морозилке).

### НАПРАВИТЕЛЬНЫЙ БЛАНК

На каждого пациента, кровь которого направляется на диагностику в рамках Программы, формируется Направительный бланк. Направительный бланк направит вам оператор по email. Направительный бланк необходимо распечатать и передать курьеру вместе с биоматериалом. Единственное, что потребуется вручную внести в Направительный бланк – это Действительная дата забора образца, все остальные поля бланка предзаполнены.

### ЛАБОРАТОРИЯ

Все лабораторные исследования в рамках Программы выполняются в лаборатории МГНЦ им. Бочкова.

### ПРИ ВОЗНИКНОВЕНИИ ВОПРОСОВ

При возникновении вопросов по работе программы обращайтесь по номеру горячей линии 8–800–707–08–67 (звонок бесплатный для всех регионов РФ, с 9:00 до 19:00 Мск) или по адресу электронной почты [Nf1@mdconnect.ru](mailto:Nf1@mdconnect.ru).

## КАК ОТПРАВИТЬ НА ДИАГНОСТИКУ

1. Распечатайте и подпишите **Информированное согласие (ИС) врача**.
2. Сфотографируйте/ отсканируйте своё согласие (ИС врача) и отправьте его на электронную почту [NF1@mdconnect.ru](mailto:NF1@mdconnect.ru).
3. Позвоните по телефону 8–800–707–08–67.
4. Сообщите Оператору, что вы врач, что вы уже прислали своё ИС и прислали его на емейл, и что вы хотите отправить пациента с нейрофиброматозом на тестирование.
5. Если вы можете организовать взятие венозной крови в пробирку с ЭДТА (сиреневая крышка), то пригласите пациента на взятие крови и подписание **Информированного согласия (ИС) пациента**.

Если вы НЕ можете организовать взятие крови, то позвоните по телефону 8–800–707–08–67 (вам помогут с организацией забора крови).

Как только у вас появится такая возможность - возьмите у пациента кровь; дайте родителям подписать ИС. Храните кровь в холодильнике, не в морозилке

6. Сделайте фото/скан выписки или любого другого медицинского документа, подтверждающего диагноз «нейрофиброматоз 1 типа с плексиформными неоперабельными нейрофибромами».
7. Пришлите на email следующую информацию:
  - ФИО пациента
  - Пол пациента
  - Дата рождения пациента
  - Диагноз пациента
  - Подтверждение, что пациент гражданин РФ
  - ФИО законного представителя пациента
  - Контактный телефон представителя пациента
  - Адрес проживания пациента
  - Регион проживания пациента
  - Город проживания пациента
  - Дата забора крови у пациента (планируемая или известная)
  - Место забора - ЛПУ врача или другое
  - Название ЛПУ
  - Адрес ЛПУ
  - Контактные данные отправителя пробы (врач/представитель врача, телефон, время работы)

Приложите к письму фото/скан подписанного ИС пациента и документа, подтверждающего диагноз.

8. Оператор пришлёт вам на email **Направительный бланк (НБ)**. Распечатайте его. Впишите в бланк реальную дату взятия крови. Нанесите на пробирку маркировку так, как это предписано направительным бланком.
9. Отдайте кровь и документы (бланки ИС для себя и для пациента, направительный бланк) курьеру.
10. Ожидайте результат анализа на email.

При возникновении вопросов звоните по телефону 8–800–707–08–67

ПИСЬМЕННОЕ ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ НА  
УЧАСТИЕ В ПРОГРАММЕ ДИАГНОСТИКИ, ОБРАБОТКУ И  
ХРАНЕНИЕ ПЕРСОНАЛЬНЫХ ДАННЫХ (стр. 1 из 2)

Город \_\_\_\_\_ дата: \_\_\_\_\_

1. Субъект персональных данных

Фамилия, имя, отчество Субъекта	
Дата рождения Субъекта	
Адрес проживания Субъекта	
Паспорт Субъекта №	
Выдан: дата/орган	
Код подразделения	

2. Оператор

Наименование	Общество с ограниченной ответственностью МедКоннект, ООО МедКоннект (далее «Оператор»)
Адрес	129626, г. Москва, Староалексеевская улица, дом 5, этаж 3 помещение 312

3. Субъект персональных данных настоящим дает согласие своей волей и в своем интересе

- 3.1. на участие в Программе диагностики (далее «Программа») в качестве врача-участника программы;
- 3.2. на обработку перечисленных ниже Персональных данных, необходимых для реализации Программы:
  - 3.2.1. Фамилия, имя, отчество, год, месяц, дата рождения, пол, адрес, контактная информация (домашний(е) адрес(а), номера прямого рабочего, домашнего и мобильного телефонов, адрес электронной почты и др.), данные об участии в Программе;
  - 3.2.2. Сведения, содержащиеся в документах, удостоверяющих личность, в том числе паспортные данные;
  - 3.2.3. Сведения о трудовой деятельности;

Цели обработки персональных данных: 1) обеспечение участия субъекта персональных данных в Программе диагностики (далее «Программа»); 2) информационная поддержка Программы.

4. Цели и содержание Программы. Цель Программы - обеспечение лечащих врачей (субъектов персональных данных) пациентов результатами лабораторных и инструментальных исследований в рамках принятой клинической практики недоступной в рамках ОМС для подбора пациентам оптимальной терапии. Программа предполагает организацию Оператором курьерской доставки образца биоматериала пациента, которого наблюдает и/или которому назначает лечение лечащий врач (субъект персональных данных) от лечебного учреждения, в котором осуществлялся забор биоматериала, до лабораторного центра государственного федерального или регионального лечебного учреждения РФ и/или коммерческой лаборатории и/или лаборатории коммерческого медицинского центра (далее «Лаборатории»), специализирующейся на проведении лабораторных, диагностических исследований в области нейрофиброматоза 1 типа, для проведения последующего лабораторного исследования образца биоматериала пациента с целью выявления лабораторных показателей необходимых для ведения пациента в рамках принятой клинической практики. Проведение лабораторной диагностики осуществляют исключительно Лаборатории (лабораторные центры лечебных учреждений РФ и/или коммерческие лаборатории / лаборатории медицинских центров), Оператор не несет какой-либо ответственности за проведение лабораторной диагностики и ее результаты. В рамках Программы лабораторная диагностика выполняется на базе одной из лабораторий ФГБНУ «Медико-генетический

научный центр им. академика Н. П. Бочкова». Участие в Программе для лечащих врачей (Субъектов персональных данных) – бесплатное и только при соответствии условиям Программы.

5. Соглашаясь на участие в Программе, Субъект персональных данных соглашается:

- 5.1. на участие в Программе;
  - 5.2. на передачу, обработку и хранение перечисленных в пункте 4 настоящего согласия Персональных данных, необходимых для реализации Программы.
6. Субъект персональных данных настоящим дает согласие на совершение с Персональными данными перечисленных ниже действий: обработку персональных данных, включая сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, передачу (в том числе предоставление, доступ), обезличивание, блокирование, удаление, уничтожение персональных данных;
  7. Общее описание используемых Оператором(-ами) способов обработки персональных данных. При обработке Персональных данных Операторы принимают необходимые организационные и технические меры для защиты Персональных данных от неправомерного или случайного доступа к ним, уничтожения, изменения, блокирования, копирования, распространения Персональных данных, а также от иных неправомерных действий. Обработка Персональных данных Операторами осуществляется при помощи способов, обеспечивающих конфиденциальность таких данных, за исключением случаев обезличивания Персональных данных; и при соблюдении установленных требований к обеспечению безопасности персональных данных, требований к материальным носителям персональных данных и технологиям хранения таких данных вне информационных систем персональных данных в соответствии с действующим законодательством. Субъект персональных данных уведомлен о том, что он (она) в любой момент времени, письменно обратившись к Операторам, вправе запросить перечень имен и адресов любых получателей Персональных данных, ознакомиться с Персональными данными, обратиться с просьбой о предоставлении дополнительной информации в отношении хранения и обработки Персональных данных или же потребовать внесения любых необходимых изменений в Персональные данные для их уточнения.
  8. Срок, порядок отзыва. Настоящее согласие действует в течение неопределенного срока. Обрабатываемые Персональные данные подлежат уничтожению либо обезличиванию по достижении целей обработки, указанных в п.4 настоящего согласия, или в случае утраты необходимости в достижении этих целей. Субъект персональных данных может отозвать настоящее согласие путем направления Оператору(ам) письменного(ых) уведомления(ий) не менее чем за 90 (девяносто) дней до предполагаемой даты отзыва настоящего согласия. Субъект персональных данных соглашается на то, что в течение указанного срока Оператор(ы) не обязан(ы) прекращать обработку Персональных данных и уничтожать персональные данные Субъекта персональных данных. Отзыв не будет иметь обратной силы в отношении Персональных данных, прошедших обработку до вступления в силу такого отзыва. В подтверждение вышеизложенного нижеподписавшийся Субъект персональных данных подтверждает свое согласие на участие в Программе, а также на обработку и хранение персональных данных Субъекта в соответствии с тем, как это описано в настоящей форме.

Подпись субъекта

персональных данных \_\_\_\_\_

ФИО субъекта персональных данных \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_

**ПИСЬМЕННОЕ ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ НА УЧАСТИЕ В ПРОГРАММЕ ЛАБОРАТОРНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ, ОБРАБОТКУ И ХРАНЕНИЕ ПЕРСОНАЛЬНЫХ ДАННЫХ**

Город \_\_\_\_\_ дата: \_\_\_\_\_

**1. Субъект персональных данных**

Фамилия, имя, отчество Субъекта			
Дата рождения Субъекта			
Адрес проживания Субъекта			
Паспорт Субъекта (серия №)			
Выдан: дата/орган		Код подразделения	

**2. Законный представитель Субъекта персональных данных (если применимо)**

Фамилия, имя, отчество законного представителя Субъекта			
Телефон дом/моб законного представителя Субъекта			

**3. Оператор**

Наименование	Общество с ограниченной ответственностью МедКоннект, ООО МедКоннект (далее «Оператор»)
Адрес	129626, г. Москва, Староалексеевская улица, дом 5, этаж 3 помещение 312

4. Субъект персональных данных настоящим дает согласие своей волей и в своем интересе
  - 4.1. на участие в Программе лабораторной диагностики (далее «Программа»);
  - 4.2. на обработку перечисленных ниже Персональных данных, необходимых для реализации Программы:
    - 4.2.1. Фамилия, имя, отчество, год, месяц, дата рождения, пол, адрес проживания, контактная информация (домашний(е) адрес(а), номера прямого домашнего и мобильного телефонов, адрес электронной почты и др.), сведения о состоянии здоровья;
    - 4.2.2. Сведения, содержащиеся в документах, удостоверяющих личность, в том числе паспортные данные;
5. Цели обработки персональных данных: 1) обеспечение участия субъекта персональных данных в Программе лабораторной диагностики; 2) информационная поддержка Программы.
6. Цели и содержание Программы. Цель Программы - обеспечение лечащих врачей пациентов результатами лабораторных и инструментальных исследований в рамках принятой клинической практики недоступной в рамках ОМС для подбора пациентам оптимальной терапии. Программа предполагает организацию Оператором курьерской доставки образца биоматериала пациента (субъекта персональных данных) от лечебного учреждения, в котором осуществлялся забор биоматериала, до лабораторного центра государственного федерального или регионального лечебного учреждения РФ и/или коммерческой лаборатории и/или лаборатории коммерческого медицинского центра (далее «Лаборатории»), специализирующейся на проведении лабораторных, диагностических исследований в области нейрофиброматоза 1 типа, для проведения исследования гена NF1 на наличие мутаций методами NGS и MLPA, с использованием биологического материала (цельной крови) для выявления мутаций в гене NF1. Проведение лабораторной диагностики осуществляют исключительно Лаборатории (лабораторные центры лечебных учреждений РФ и/или коммерческие лаборатории / лаборатории медицинских центров), Оператор не несет какой-либо ответственности за проведение лабораторной диагностики и ее результаты. В рамках Программы лабораторная диагностика выполняется на базе лаборатории ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова». Участие в Программе для Субъектов персональных данных, образцы биоматериала которых отправляются на лабораторную диагностику, – бесплатное и только по решению лечащего врача при соответствии условиям Программы.
7. Соглашаясь на участие в Программе, Субъект персональных данных соглашается:

- 7.1. на передачу своего образца биоматериала Оператору для курьерской доставки от лечебного учреждения, в котором осуществлялся забор биоматериала, до лаборатории;
  - 7.2. на передачу своего образца биоматериала лаборатории для проведения последующего лабораторного исследования биологического материала;
  - 7.3. на безотзывное хранение своего образца биоматериала в биобанке лаборатории, в котором в рамках Программы выполняется лабораторная диагностика, если такой образец остается после проведения лабораторного исследования, предусмотренного в программе;
  - 7.4. на передачу, обработку и хранение перечисленных в пункте 4 настоящего согласия Персональных данных, необходимых для реализации Программы.
8. Субъект персональных данных настоящим дает согласие на совершение с Персональными данными перечисленных ниже действий: обработку персональных данных, включая сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, передачу (в том числе предоставление, доступ), обезличивание, блокирование, удаление, уничтожение персональных данных;
  9. Общее описание используемых Оператором(-ами) способов обработки персональных данных. При обработке Персональных данных Операторы принимают необходимые организационные и технические меры для защиты Персональных данных от неправомерного или случайного доступа к ним, уничтожения, изменения, блокирования, копирования, распространения Персональных данных, а также от иных неправомерных действий. Обработка Персональных данных Операторами осуществляется при помощи способов, обеспечивающих конфиденциальность таких данных, за исключением следующих случаев обезличивания Персональных данных; и при соблюдении установленных требований к обеспечению безопасности персональных данных, требований к материальным носителям персональных данных и технологиям хранения таких данных вне информационных систем персональных данных в соответствии с действующим законодательством. Субъект персональных данных уведомлен о том, что он (она) в любой момент времени, письменно обратившись к Оператору(-ам), вправе запросить перечень имен и адресов любых получателей Персональных данных, ознакомиться с Персональными данными, обратиться с просьбой о предоставлении дополнительной информации в отношении хранения и обработки Персональных данных или же потребовать внесения любых необходимых изменений в Персональные данные для их уточнения.
  10. Срок, порядок отзыва. Настоящее согласие действует в течение неопределенного срока. Обрабатываемые Персональные данные подлежат уничтожению либо обезличиванию по достижении целей обработки, указанных в п.5 настоящего согласия, или в случае утраты необходимости в достижении этих целей. Субъект персональных данных может отозвать настоящее согласие путем направления Оператору(ам) письменного(ых) уведомления(ий) не менее чем за 90 (девяносто) дней до предполагаемой даты отзыва настоящего согласия. Субъект персональных данных соглашается на то, что в течение указанного срока Оператор(ы) не обязан(ы) прекращать обработку Персональных данных и уничтожать персональные данные Субъекта персональных данных. Отзыв не будет иметь обратной силы в отношении Персональных данных, прошедших обработку до вступления в силу такого отзыва. Субъект персональных данных соглашается на то, что отзыв не будет иметь обратной силы в отношении значения результатов лабораторного исследования, выполненного по образцу биоматериала субъекта персональных данных в рамках Программы, а именно в случае отзыва настоящего согласия, значения результатов выполненного лабораторного исследования в виде значений минимальной остаточной болезни могут быть использованы оператором в агрегированном виде для статистической отчетности программы после выполнения процедуры обезличивания данных. Субъект персональных данных соглашается на то, что отзыв не будет иметь обратной силы в отношении образца биоматериала субъекта персональных данных, направленного на лабораторную диагностику в рамках Программы, а именно в случае отзыва настоящего согласия, образец биоматериала, направляемый на лабораторную диагностику в рамках Программы, не возвращается субъекту персональных данных.

В подтверждение вышеизложенного нижеподписавшийся Субъект персональных данных / Законный представитель Субъекта персональных данных подтверждает свое согласие на участие в Программе, а также на обработку и хранение персональных данных Субъекта и, если применимо, персональных данных Законного представителя Субъекта в соответствии с тем, как это описано в настоящей форме.

Подпись субъекта персональных данных  
(Законный представитель Субъекта)

---

ФИО субъекта персональных данных  
(Законный представитель Субъекта)

---

Дата

---