



AcompañAME



Programa de Apoyo al Diagnóstico
de Atrofia Muscular Espinal



Estimado profesional de la salud:

Compartimos con Ud. la invitación a nuestro Programa de Apoyo al Diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal, que brinda la oportunidad de realizar un test genético en sangre, para confirmar si existe o no la mutación en el gen SMN1 que causa la enfermedad de AME, así como también poder determinar el número de copias de SMN2 presentes, lo cual será predictor de la categoría de AME que tiene ese paciente estudiado.

A continuación encontrará un instructivo para la solicitud y ejecución del programa.



PASO 1- Solicitud

El equipo de Roche pondrá a su disposición un **kit** que incluye:

- Tubo necesario para conservar la muestra
- Caja para su traslado
- Consentimiento informado
- Orden Médica

Al identificar la necesidad de realizar un testeo a un paciente, informe debidamente al mismo sobre el procedimiento a realizar, y en caso de contar con su conformidad inicie con el siguiente proceso.

1- Haga firmar al paciente dos copias del **consentimiento informado** que encontrará en el kit del programa. Archive una de las copias del consentimiento informado en su registro de historiales clínicos, y entregue al paciente otra como respaldo.

2- Ingrese a la plataforma de Roche www.phctesting.roche.com.ar

Si Ud. ingresa por primera vez deberá **registrarse**: el sistema le solicitará algunos datos, y la creación de un Usuario y Contraseña que deberá recordar para futuras solicitudes.

Previamente a **cargar la solicitud** el equipo tratante deberá coordinar con el paciente la extracción de la muestra de sangre (no incluida en el programa), ya que para dar de alta el pedido en la plataforma de Roche se le solicitarán datos sobre la coordinación de la misma.

- Hacer clic en el botón “Solicite aquí sus tests”.
- Aceptar los términos y condiciones y políticas de privacidad.
- Completar el formulario:

1. Test: SMN1 / SMN2



2. Datos sobre el médico solicitante

3. Datos de la extracción: franja horaria, lugar en el que se llevará a cabo (no necesitará completar el formulario con la dirección de retiro en caso de que sea la misma de su registro, pero en caso que requiera reemplazar esta dirección podrá hacerlo, modificando los campos con los nuevos datos).

Tenga en cuenta que debe programarse:

-con un mínimo de dos días hábiles de anticipación, para la confirmación del operador logístico, -pautando la extracción para los días lunes, martes o miércoles, ya que el estudio molecular debe realizarse en las 24-48 hs siguientes.

Considerar fechas no laborables en ambas instancias.

- Hacer clic en el botón enviar. Se abrirá una ventana confirmando su solicitud. Luego el sistema le otorgará un **código (n° de R)** sobre el test solicitado, este debe ser colocado en el kit, y es importante que tome nota del mismo para su posterior seguimiento.

En el plazo de 48 horas hábiles máximo, será contactado desde el Programa, confirmando la recepción de su pedido, junto a los datos ingresados.



PASO 2- Preparación de envío

1. **Prepare la orden médica** (teniendo en cuenta que esta información no se registra ni llega a Roche, sino que es para el correcto ingreso de la muestra por parte del centro de testeo).

2. **Entregue al paciente dicha orden y el kit** (el tubo y la caja para su traslado), para que los presente el día de la extracción.

El día pautado para la toma de la muestra, el **profesional encargado de la extracción de sangre** debe seguir el instructivo específico, el cual **debe haber sido enviado previamente por Ud al laboratorio.**

El **proveedor tercero contratado por Roche** se encargará de retirar el kit junto a la orden médica en la fecha pautada, y de gestionar la logística de envío desde el laboratorio donde se realizó la extracción al laboratorio de análisis genético.



PASO 3- Acceso a resultados

El laboratorio de análisis genético le enviará los resultados del estudio de Deleción Ex7/8 - SMN1 por correo electrónico en un período de **5-10 días hábiles** posteriores al día de recepción de la muestra de sangre.

En caso de arrojar un resultado positivo, se realizará asimismo el estudio de número de copias del gen SMN2, el cual tiene un plazo de ejecución de **8-10 semanas**, finalizando de este modo, los servicios del programa.