

Διαχείριση αποτελεσμάτων Πιλοτικού προγράμματος νεογνικού προσυμπτωματικού ανιχνευτικού ελέγχου για τη Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία και τη Βαριά Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια στην Ελλάδα.

Σε περίπτωση θετικού ελέγχου για Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία, το προσωπικό της Διεύθυνσης Γενετικής του Ι.Υ.Π., επικοινωνεί τηλεφωνικά με την οικογένεια για να την ενημερώσει για την πιθανότητα εκδήλωσης της νόσου και για την ανάγκη λήψης δείγματος από το νεογνό και τους βιολογικούς γονείς, προκειμένου να γίνει επιβεβαίωση της διάγνωσης και τυποποίηση της νόσου. Ακολουθώντας, και εφόσον απαιτείται, παρέχεται γενετική συμβουλευτική από ιατρό με ειδικότητα Ιατρικής Γενετικής και παραπομπή σε παιδονευρολογική Μονάδα ή τμήμα δημόσιου νοσοκομείου για έγκαιρη θεραπευτική αντιμετώπιση.

Αν το αποτέλεσμα της ανάλυσης είναι ενδεικτικό για Βαριά Συνδυασμένη Ανοσοανεπάρκεια (SCID), η ανάλυση επαναλαμβάνεται σε δεύτερη κηλίδα από την ίδια κάρτα Guthrie ή/και από νέα κάρτα. Αν το αποτέλεσμα εξακολουθεί να είναι ενδεικτικό για SCID το νεογνό παραπέμπεται άμεσα, αφού έχουν προηγουμένως ενημερωθεί οι γονείς του, σε ανοσολογικό τμήμα για περαιτέρω διερεύνηση.