



ГАНГЛИОН Скопје

Национална Алијанса за Невромускулни заболувања и Невронаука

Заклучоци

Roundtable: Спинална мускулна атрофија - неонатален скрининг

Место: Public Room, ул. 50-та Дивизија, Скопје,

Датум: 30-ти август 2022 година, 13-14 часот

Учесници:

1. Доц. д-р Иван Барбов, ЈЗУ Универзитетска клиника за неврологија - Скопје
2. Проф. д-р Аспазија Софијанова, ЈЗУ Универзитетска клиника за детски болести - Скопје
3. Проф. д-р Дијана Плашевска Каранфилска, Македонска Академија на Науките и Уметностите (МАНУ) - Скопје
4. Ас. д-р Фросина Стојковска, ЈЗУ Универзитетска клиника за неврологија - Скопје
5. Д-р Гоце Калцев, Национална Алијанса за Невромускулни заболувања и невронаука ГАНГЛИОН Скопје
6. Александра Карамитре, претставник на МЕДИС ДООЕЛ Скопје
7. Д-р м-р Александар Смоковски, претставник на РОШ Македонија ДООЕЛ Скопје

Поканети но оправдано отсутни:

1. Д-р Виолета Атанасовска, ЈЗУ Универзитетска клиника за детски болести – Скопје

ПРАШАЊА И ДИСКУСИЈА

1. Дали сме согласни за имплементација на неонатален скрининг за СМА?

Сите присутни се согласија дека неонаталниот скрининг за СМА претставува еден од круцијалните проекти во Р. С. Македонија кој треба да се имплементира во блиска иднина. Спроведувањето на скринингот за ова ретко заболување, како и останатите од овој тип се од огромна општествена важност при поставување на рана дијагноза и можноста за започнување со третманот колку што е можно побрзо.



ГАНГЛИОН Скопје Национална Алијанса за Невромускулни заболувања и Невронаука

2. Каде да се спроведува неонаталниот скрининг за СМА?

Во тек на дискусијата, присутните се согласија дека како потенцијално место за одвивање на неонаталниот скрининг за СМА претставува Лабораторијата при ЈЗУ Универзитетската клиника за детски болести во Скопје во соработка со Лабораторијата за Генетски Инжинеринг и Биотехнологија при МАНУ (Македонска Академија на Науки и Уметности) во Скопје.

3. Дали сме подготвени за имплементација на неонатален скрининг за СМА од кадровски и инфраструктурен карактер?

Воспоставувањето на методологијата претставува еден од клучните чекори во спроведувањето на овој проект. Беше даден предлог за размена на персонал со цел соодветна едукација, што и во иднина би било корисно.

Дискусијата одеше во насока и на спроведување на прекоцепциски скрининг (скрининг за носителство), каде што родителите имаат време и простор за донесување на правилна одлука. Се спомена и идејата за спроведување на пренаталната дијагностика паралелно со неонаталниот скрининг, со цел навремено припремање на семејствата. Во склоп на ова, едногласно беше и искажана и потребата од генетски советувачи во нашата земја. Почитувањето на Етичките и Моралните норми е од есенцијална важност.

4. Колку примероци би биле доволни за спроведување на национален пилот проект во првите три години?

Заклучок од дискусијата по ова прашање е дека 10 000 до 15 000 примероци би биле доволни за спроведување на национален пилот проект, кои би можеле да се направат уште во првата година, земајќи го предвид бројот на раѓања во рамките на една година, кој изнесува околу 19 000, вклучувајќи ја целата држава.

5. Од каков тип е предвидено финансирањето на неонаталниот скрининг за СМА?

Присутните споменаат дека како потенцијални извори на финансирање на овој проект би биле:



Национална Алијанса за Невромускулни заболувања и Невронаука
ГАНГЛИОН Скопје

- Министерство за Здравство на Р. С. Македонија
- Рош Македонија ДООЕЛ Скопје-фармацевтска куќа
- Медис Македонија ДООЕЛ Скопје-фармацевтска куќа
- Други општествено одговорни компании

6. Како би се движеле временските рамки за имплементација на истиот?

Беа наведени следниве главни фактори од кои зависи започнувањето со овој Национален пилот проект:

- Изготвување на потребна документација, добивање на потврда од Етичка Комисија (доколку има потреба), Изработка на соодветен Протокол и Барање за финансиска поддршка
- Апаратура и кадар
- Потребна финансиска поддршка