

Suvestinė redakcija nuo 2023-01-21

Įsakymas paskelbtas: TAR 2014-05-28, i. k. 2014-05759

Nauja redakcija nuo 2023-01-21:

Nr. [V-71](#), 2023-01-20, paskelbta TAR 2023-01-20, i. k. 2023-01061

LIETUVOS RESPUBLIKOS SVEIKATOS APSAUGOS MINISTRAS

**ĮSAKYMAS
DĖL VISUOTINIO NAUJAGIMIŲ TIKRINIMO DĖL ĮGIMTŲ RETŲ LIGŲ TVARKOS
APRAŠO PATVIRTINIMO**

2014 m. gegužės 22 d. Nr. V-601
Vilnius

Įgyvendindamas Nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano, patvirtinto Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2012 m. spalio 18 d. įsakymu Nr. V-938 „Dėl Nacionalinio veiklos, susijusios su retomis ligomis, plano patvirtinimo“, nuostatas ir atsižvelgdamas į Privalomojo sveikatos draudimo tarybos pritarimą (2022 m. lapkričio 17 d. nutarimas Nr. DT-15/4):

1. T v i r t i n u Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų tvarkos aprašą (pridedama).

Sveikatos apsaugos ministras

Vytenis Povilas Andriukaitis

PATVIRTINTA
Lietuvos Respublikos
sveikatos apsaugos ministro
2014 m. gegužės 22 d. įsakymu Nr. V-601
(2023 m. sausio 20 d. įsakymo Nr. V-71
redakcija)

VISUOTINIO NAUJAGIMIŲ TIKRINIMO DĖL ĮGIMTŲ RETŲ LIGŲ TVARKOS APRAŠAS

I SKYRIUS BENDROSIOS NUOSTATOS

1. Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų aprašas (toliau – Aprašas) reglamentuoja visuotinį naujagimių tikrinimą dėl įgimtų retų ligų – fenilketonurijos, įgimtos hipotirozės, galaktozemijos, įgimtos antinksčių hiperplazijos (adrenogenitalinio sindromo), vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stokos, metilmalono acidemijos, I tipo gliutaro acidemijos, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksi-acil-KoA dehidrogenazės stokos, karnitino nešiklio stokos, klevų sirupo šlapime ligos, spinalinės raumenų atrofijos ir cistinės fibrozės (toliau – įgimtos retos ligos), sveikatos priežiūros specialistų atliekamą naujagimių priežiūrą, gimdyvės arba gimdyvės ir naujagimio atstovo pagal įstatymą (toliau – atstovas) atsakomybę.

2. Aprašu privalo vadovautis asmens sveikatos priežiūros įstaigos (toliau – ASPĮ), teikiančios akušerijos paslaugas (toliau – gimdymo stacionarai), kitos stacionarinės ASPĮ bei pirminės asmens sveikatos priežiūros įstaigos (toliau – PASPĮ), nepriklausomai nuo jų nuosavybės formos.

3. Naujagimių kraujo tyrimus įgimtoms retoms ligoms nustatyti atlieka Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų (toliau – VULSK) Medicininės genetikos centras (toliau – MGC).

4. Naujagimiai skubiai tirti dėl fenilketonurijos, galaktozemijos, vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stokos, metilmalono acidemijos, I tipo gliutaro acidemijos, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksi-acil-KoA dehidrogenazės stokos, karnitino nešiklio stokos ir (ar) klevų sirupo šlapime ligos siunčiami į naujagimio atstovo pasirinktą universiteto ligoninę, kurioje yra retų ligų koordinacinis centras.

5. Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų išlaidos apmokamos Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis pagal visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų paslaugos bazinę kainą, patvirtintą Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2022 m. lapkričio 3 d. įsakymu Nr. V-1630 „Dėl Asmens sveikatos priežiūros paslaugų ir jų bazinių kainų sąrašo bei su šiomis paslaugomis susijusių priemonių, mokamų Privalomojo sveikatos draudimo fondo biudžeto lėšomis, sąrašų patvirtinimo“.

6. Tyrimo dėl įgimtų retų ligų kortelės (toliau – Tyrimo kortelė) ASPĮ įgaliotas atstovas pasiima iš VULSK MGC.

7. Apraše vartojamos sąvokos suprantamos taip, kaip jos apibrėžtos kituose asmens sveikatos priežiūrą reglamentuojančiuose teisės aktuose.

II SKYRIUS VISUOTINIO NAUJAGIMIŲ TIKRINIMO DĖL ĮGIMTŲ RETŲ LIGŲ VYKDYMAS

8. Prieš paimant naujagimio kraujo, gimdyvė arba atstovas informuojami apie visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų naudą, neatlikimo riziką ir vykdymo tvarką.

9. Naujagimio kraujo (nepriklausomai nuo išnešiotumo) imama gimdymo stacionare 3–5 naujagimio gyvenimo dieną, bet ne anksčiau kaip 48 val. po pirmo maitinimo ir ne vėliau kaip

penktą gyvenimo dieną. Naujagimio kraujo paėmimo ir transportavimo reikalavimai nustatyti Aprašo 2 priede.

10. Iki 48 val. po gimimo naujagimio kraujas gali būti imamas tik tais atvejais, jei yra aišku, kad vėliau naujagimio kraujo paimti nepavyks dėl objektyvių priežasčių:

10.1. ypač sunkios naujagimio sveikatos būklės arba planuojamos kraujo komponentų transfuzijos;

10.2. socialiai neatsakingi naujagimio tėvai ar kiti atstovai;

10.3. naujagimis anksčiau (iki 48 val. po gimimo) išrašomas iš gimdymo stacionaro (šiuo atveju naujagimio tėvai ar kiti atstovai turi būti informuojami, kad reikia pakartotinai paimti kraujo vykdant visuotinį naujagimių tikrinimą dėl įimtų retų ligų, informavimo faktas dokumentuojamas Naujagimio raidos istorijoje, formoje Nr. 097/a).

11. Paėmus naujagimio kraujo iki 48 val. po gimimo, Tyrimo kortelėje pažymima, kad kraujo paimta per anksti (dešinėje viršutinėje Tyrimo kortelės dalyje įrašoma „Iki 48 val.“).

12. Jei naujagimiui kraujo imama po atliktos gliukozės ar dekstrozės tirpalo infuzijos, kraujo komponentų transfuzijos, kortikosteroidų ar dopamino terapijos ar parenterinio maitinimo, apie atliktas procedūras pažymima Tyrimo kortelėje. Tokiais atvejais kraujo imti rekomenduojama ne anksčiau kaip 24 val. po atliktų procedūrų, o po kraujo komponentų transfuzijų – po 3 parų.

13. Pakartotinai kraujo įgimtoms retoms ligoms nustatyti imama 14–16 naujagimio gyvenimo dieną:

13.1. neišnešiotiems naujagimiams;

13.2. naujagimiams, kuriems nustatyta įgimta infekcija;

13.3. naujagimiams, kuriems nustatyta įgimtų raidos anomalijų (išskyrus mažąsias raidos anomalijas, tokias kaip neįprasti morfologiniai požymiai, kurie neturi rimtų medicininių ar kosmetinių padarinių pacientui, nesutrikdo organų funkcijų ir nereikalauja skubaus gydymo);

13.4. Aprašo 12 ir 21 punktuose nustatytais atvejais;

13.5. naujagimiams, kuriems kraujas įgimtoms retoms ligoms nustatyti buvo paimtas iki 48 val. nuo gimimo.

14. Pakartotinai imant kraujo, dešiniajame Tyrimo kortelės kampe turi būti pažymėta „Pakartotinis“.

15. Tyrimo kortelės su gerai išdžiovintais naujagimių kraujo ėminiais siunčiamos paštu ar pristatomos nedelsiant, bet ne vėliau kaip per 72 val. nuo kraujo paėmimo, į VULSK MGC.

16. Gimdymo stacionare nepaėmus kraujo įgimtoms retoms ligoms nustatyti, Naujagimio raidos istorijos (forma Nr. 097/a) dalyje „Atlikti tyrimai“ eilutėje „Dėl paveldimų medžiagų apykaitos ligų (PMAL)“ pažymima „neatlikta“ ir Nėščiosios ir naujagimio kortelės (forma Nr. 010-1-1/a) 32 dalyje „Naujagimio tikrinimas (+/-)“ pažymima „Dėl PMAL“ „neatlikta“, užpildoma informacinė Tyrimo kortelės dalis, Tyrimo kortelė įdedama į voką ir atiduodama:

16.1. gimdyvei arba atstovui išvykstant su naujagimiu iš gimdymo stacionaro. Atsakingas gimdymo stacionaro asmuo informuoja gimdyvę arba atstovą, kad naujagimio kraujo dėl įimtų retų ligų tyrimo turi būti paimama ne vėliau kaip per tris darbo dienas nuo išvykimo iš gimdymo stacionaro toje PASPĮ, kurioje naujagimis bus registruotas, informavimo faktas dokumentuojamas Naujagimio raidos istorijoje (forma Nr. 097/a), gimdyvė arba atstovas pasirašo Naujagimio raidos istorijoje (forma Nr. 097/a), kad įsipareigoja apie tai, kad nepaimtas naujagimio kraujas dėl įimtų retų ligų tyrimo, informuoti naujagimį prižiūrusią PASPĮ specialistą;

16.2. stacionarinės ASPĮ, į kurią perkeliamas naujagimis, asmens sveikatos priežiūros specialistui. Visuotinį naujagimių tikrinimą dėl įimtų retų ligų vykdo tos ASPĮ sveikatos priežiūros specialistai Aprašo 8–15 punktuose nustatyta tvarka;

16.3. atsakingas gimdymo stacionaro asmuo išsiunčia VULSK MGC Tyrimo kortelės kopiją, kurioje užpildoma informacinė Tyrimo kortelės dalis ir nurodomos priežastys, kodėl nepaimtas kraujas.

17. Kai Aprašo 12 ir 21 punktuose nurodytais atvejais reikia pakartotinai ištirti naujagimio kraują, Naujagimio raidos istorijos (forma Nr. 097/a) dalyje „Atlikti tikrinimai“ dėl paveldimų medžiagų apykaitos ligų (PMAL) pažymima „kartoti“, užpildoma informacinė Tyrimo kortelės dalis, Tyrimo kortelė įdedama į voką ir atiduodama gimdyvei arba atstovui išvykstant su naujagimiui iš gimdymo stacionaro. Atsakingas gimdymo stacionaro ar kitos stacionarinės ASPĮ asmuo informuoja gimdyvę arba atstovą, kad naujagimio kraujo dėl įgimtų retų ligų tyrimo turi būti paimama ne vėliau kaip 14–16 naujagimio gyvenimo dieną toje PASPĮ, kurioje naujagimis bus registruotas. Gimdyvė arba atstovas pasirašo Naujagimio raidos istorijoje (forma Nr. 097/a), kad įsipareigoja apie tai, jog reikia pakartotinai paimti naujagimio kraujo dėl įgimtų retų ligų tyrimo, informuoti naujagimį prižiūrusią PASPĮ gydytoją.

18. Jei gimdyvė arba atstovas atsisako leisti tikrinti naujagimį dėl įgimtų retų ligų, ji (jis) užpildo ir pasirašo Atsisakymą leisti tikrinti naujagimį dėl įgimtų retų ligų (Aprašo 1 priedas), kuris siunčiamas į VULSK MGC. Naujagimio raidos istorijoje (forma Nr. 097/a) dalyje „Atlikti tikrinimai“ dėl paveldimų medžiagų apykaitos ligų (PMAL) pažymima „neatlikta“ ir užpildoma grafa „neatlikta, priežastis“, Naujagimio raidos istorijos (forma Nr. 097/a) 3 priede „Tėvų sutikimas dėl naujagimiui atliekamų procedūrų“ dokumentuojamas atsisakymas.

19. Jei naujagimis gimė ne gimdymo stacionare, ASPĮ gydytojų konsultacinė komisija (toliau – GKK), išduodama vaiko gimimo pažymėjimą (forma Nr. 103-1/a), gimdyvei arba atstovui suteikia Aprašo 8 punkte nurodytą informaciją apie visuotinį naujagimių tikrinimą dėl įgimtų retų ligų, informaciją apie registravimo prie PASPĮ tvarką ir apie tai pažymi GKK posėdžio protokole:

19.1. jeigu naujagimis bus registruojamas toje PASPĮ, kuri išdavė vaiko gimimo pažymėjimą, gimdyvei arba atstovui įteikiama užpildyta Tyrimo kortelė ir apie tai pažymima GKK posėdžio protokole. Protokolą pasirašo GKK dalyvaujantys gydytojai ir gimdyvė arba atstovas. Užregistravus naujagimį PASPĮ, visuotinis naujagimių tikrinimas dėl įgimtų retų ligų vykdomas Aprašo 8–15 punktuose nustatyta tvarka;

19.2. jeigu gimdyvė arba atstovas naujagimiui užregistruoti pasirenka ne tą PASPĮ, kurios GKK išdavė Vaiko gimimo pažymėjimą (forma Nr. 103-1/a), o kitą PASPĮ, apie tai pažymima GKK protokole. Protokolą pasirašo GKK dalyvaujantys gydytojai ir gimdyvė arba atstovas. Užregistravus naujagimį kitoje gimdyvės arba atstovo pasirinktoje PASPĮ, gimdyvė arba atstovas apie nepaimtą naujagimio kraują dėl įgimtų retų ligų tyrimo informuoja tos PASPĮ gydytoją, prižiūrusią naujagimį. Tyrimo kortelę išduoda ir visuotinio naujagimių tikrinimą dėl įgimtų retų ligų Aprašo 8–15 punktuose nustatyta tvarka vykdo PASPĮ, kurioje naujagimis registruotas, sveikatos priežiūros specialistai.

III SKYRIUS

NAUJAGIMIUS PRIŽIŪRINČIŲ SVEIKATOS PRIEŽIŪROS SPECIALISTŲ VEIKSMAI

20. Jei tyrimo dėl įgimtų retų ligų rezultatai neviršija nustatytų normos ribų, VULSK MGC apie juos gimdyvės arba atstovo ir Tyrimo kortelę siuntusios ASPĮ neinformuoja.

21. Jei tyrimo dėl įgimtų retų ligų rezultatai nėra aiškūs, VULSK MGC atsakingas asmuo susisiečia su gimdyve arba atstovu Tyrimo kortelėje nurodytu telefonu (ar adresu) ir siunčia VULSK vadovo patvirtintos formos informacinį laišką, kuriame nurodoma, kad reikia pakartoti tyrimą dėl įgimtų retų ligų.

22. Jei visuotinio naujagimių tikrinimo dėl fenilketonurijos, galaktozemijos, vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stokos, metilmalono acidemijos, I tipo gliutaro acidemijos, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksi-acil-KoA dehidrogenazės stokos, karnitino nešiklio stokos ir (ar) klevų sirupo šlapime ligos tyrimų rezultatai viršija normą, VULSK MGC atsakingas asmuo nedelsdamas:

22.1. susisieikia su gimdyve arba atstovu Tyrimo kortelėje nurodytu telefonu ar adresu ir praneša bei išsiunčia VULSK vadovo patvirtintos formos informacinį laišką, kuriame praneša, kad naujagimiui reikalinga gydytojo genetiko konsultacija;

22.2. susisieikia su naujagimį prižiūrinčiu PASPI arba kitos ASPI gydytoju ir informuoja apie tai, kad naujagimis skubiai turi būti siunčiamas gydytojo genetiko konsultacijos;

22.3. susisieikia su universiteto ligoninės gydytoju genetiku ir elektroniniu paštu išsiunčia Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įimtų retų ligų pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo I dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

23. Susisiekus su Aprašo 22 punkte nurodytais asmenimis ir specialistais, jiems pranešama, kad naujagimį skubiai reikia tirti dėl fenilketonurijos, galaktozemijos, vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stokos, metilmalono acidemijos, I tipo gliutaro acidemijos, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksi-acil-KoA dehidrogenazės stokos, karnitino nešiklio stokos ir (ar) klevų sirupo šlapime ligos.

24. Naujagimį prižiūrintis gydytojas skubiai siunčia naujagimį universiteto ligoninės gydytojo genetiko konsultacijos.

25. Įtarus fenilketonuriją, galaktozemiją, vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stoką, metilmalono acidemiją, I tipo gliutaro acidemiją, ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksi-acil-KoA dehidrogenazės stoką, karnitino nešiklio stoką ir (ar) klevų sirupo šlapime ligą, naujagimį tiria ir prireikus gydo universiteto ligoninės gydytojas genetikas ir gydytojas neonatologas arba vaikų ligų gydytojas.

26. Gydytojas genetikas apie patvirtintą (-as) ar paneigtą (-as) naujagimio retos ligos diagnozę (-es) turi pranešti VULSK MGC elektroniniu paštu išsiųsdamas Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo II dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

27. Naujagimio įimtą retos ligos gydymo tęstinumą užtikrina universiteto ligoninės gydytojas genetikas ir gydytojas neonatologas ar vaikų ligų gydytojas.

28. Jei visuotinio naujagimių tikrinimo tyrimo dėl įimtą hipotirozės ir (ar) įimtą antinksčių hiperplazijos (androgenitalinio sindromo) rezultatai viršija normą, VULSK MGC atsakingas asmuo nedelsdamas:

28.1. susisieikia su gimdyve arba atstovu Tyrimo kortelėje nurodytu telefonu ar adresu ir praneša bei išsiunčia VULSK vadovo patvirtintos formos informacinį laišką, kuriuo pranešama, kad naujagimiui reikalinga gydytojo vaikų endokrinologo konsultacija;

28.2. susisieikia su naujagimį prižiūrinčiu PASPI arba ASPI gydytoju ir informuoja apie tai, kad naujagimis skubiai turi būti siunčiamas gydytojo vaikų endokrinologo konsultacijos;

28.3. susisieikia su universiteto ligoninės gydytoju vaikų endokrinologu ir el. paštu išsiunčia Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo I dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

29. Susisiekus su Aprašo 28 punkte nurodytais asmenimis ir specialistais, jiems pranešama, kad naujagimį skubiai reikia tirti dėl įimtą hipotirozės ir (ar) įimtą antinksčių hiperplazijos (androgenitalinio sindromo).

30. Naujagimį prižiūrintis gydytojas skubiai siunčia naujagimį universiteto ligoninės gydytojo vaikų endokrinologo konsultacijos.

31. Gydytojas vaikų endokrinologas apie patvirtintą (-as) ar paneigtą (-as) naujagimio įimtą hipotirozės ir (ar) įimtą antinksčių hiperplazijos (androgenitalinio sindromo) diagnozę turi pranešti VULSK MGC ir elektroniniu paštu išsiųsti Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo II dalį), apsaugotą slaptažodžiu. Paciento įimtą hipotirozės ir (ar) įimtą antinksčių hiperplazijos (androgenitalinio sindromo) gydymo tęstinumą užtikrina universiteto ligoninės gydytojas vaikų endokrinologas ir gydytojas endokrinologas.

32. Jei visuotinio naujagimių tikrinimo tyrimo dėl cistinės fibrozės rezultatai viršija normą, VULSK MGC atsakingas asmuo nedelsdamas:

32.1. susisieikia su gimdyve arba atstovu Tyrimo kortelėje nurodytu telefonu ar adresu ir praneša bei išsiunčia VULSK vadovo patvirtintos formos informacinį laišką, kuriuo pranešama, kad naujagimiui reikalinga gydytojo vaikų pulmonologo konsultacija;

32.2. susisieikia su naujagimį prižiūrinčiu PASPI arba ASPI gydytoju ir informuoja apie tai, kad naujagimis skubiai turi būti siunčiamas gydytojo vaikų pulmonologo konsultacijos;

32.3. susisieikia su universiteto ligoninės gydytoju vaikų pulmonologu ir el. paštu išsiunčia Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo I dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

33. Susisiekus su Aprašo 32 punkte nurodytais asmenimis ir specialistais, jiems pranešama, kad naujagimį skubiai reikia tirti dėl cistinės fibrozės.

34. Naujagimį prižiūrintis gydytojas skubiai siunčia naujagimį universiteto ligoninės gydytojo vaikų pulmonologo konsultacijos.

35. Gydytojas vaikų pulmonologas apie patvirtintą ar paneigtą naujagimio cistinės fibrozės diagnozę turi pranešti VULSK MGC ir elektroniniu paštu išsiųsti Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo II dalį), apsaugotą slaptažodžiu. Paciento įgimtos cistinės fibrozės gydymo tęstinumą užtikrina universiteto ligoninės gydytojas vaikų pulmonologas ir gydytojas pulmonologas.

36. Jei visuotinio naujagimių tikrinimo tyrimo dėl spinalinės raumenų atrofijos rezultatai rodo genų mutaciją, būdingą spinalinei raumenų atrofijai, VULSK MGC atsakingas asmuo nedelsdamas:

36.1. susisieikia su gimdyve arba atstovu Tyrimo kortelėje nurodytu telefonu ar adresu ir praneša bei išsiunčia VULSK vadovo patvirtintos formos informacinį laišką, kuriuo pranešama, kad naujagimiui reikalinga gydytojo vaikų neurologo konsultacija;

36.2. susisieikia su naujagimį prižiūrinčiu PASPI arba ASPI gydytoju ir informuoja apie tai, kad naujagimis skubiai turi būti siunčiamas gydytojo vaikų neurologo konsultacijos;

36.3. susisieikia su universiteto ligoninės gydytoju vaikų neurologu ir elektroniniu paštu išsiunčia Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo I dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

37. Susisiekus su Aprašo 36 punkte nurodytais asmenimis ir specialistais, jiems pranešama, kad naujagimį skubiai reikia tirti dėl spinalinės raumenų atrofijos.

38. Naujagimį prižiūrintis gydytojas skubiai siunčia naujagimį universiteto ligoninės gydytojo vaikų neurologo konsultacijos.

39. Gydytojas vaikų neurologas apie patvirtintą ar paneigtą naujagimio spinalinės raumenų atrofijos diagnozę turi pranešti VULSK MGC ir elektroniniu paštu išsiųsti Visuotinio naujagimių tikrinimo pranešimo formą (užpildytą Aprašo 3 priedo II dalį), apsaugotą slaptažodžiu.

40. Paciento spinalinės raumenų atrofijos gydymo tęstinumą užtikrina universiteto ligoninės gydytojas vaikų neurologas ir gydytojas neurologas.

41. Forma Nr. 027/a „Medicinos dokumentų išrašas arba siuntimas“, kurioje pateikiami duomenys apie naujagimiui diagnozuotą įgimtą retą ligą, pasirašytinai atiduodama gimdyvei arba atstovui.

42. Gydantysis gydytojas (gydytojas genetikas, gydytojas vaikų endokrinologas, gydytojas vaikų pulmonologas arba gydytojas vaikų neurologas) apie įgimtą retą ligą informuoja PASPI, prie kurios naujagimis yra prirašytas.

IV SKYRIUS BAIGIAMOSIOS NUOSTATOS

43. Už kraujo paėmimą dėl įgimtų retų ligų tyrimo (pirmą kartą ir (ar) pakartotinai) atsako naujagimį prižiūrintis gydytojas.

44. Už tyrimo kortelių su sauso kraujo mėginiais išsiuntimą į VULSK MGC atsako ASPĮ vadovo įgaliotas asmuo.

45. Už informacijos apie tai, kad naujagimio kraujas dėl įgimtų retų ligų tyrimo nebuvo paimtas arba kad jo reikia imti pakartotinai, perdavimą PASPI atsakingi gimdyvė arba atstovas.

46. Už įgimtų retų ligų tyrimų atlikimą ir informavimą apie naujagimiui įtariamą įgimtą retą ligą atsako VULSK MGC.

47. Už naujagimio ištyrimą dėl visuotinio naujagimių tikrinimo metu įtartos įgimtos retos ligos, diagnozės patvirtinimą ir gydymą atsako universiteto ligoninės gydytojai specialistai.

48. Už gimdymo stacionarų aprūpinimą tyrimo kortelėmis atsako VULSK.

(Atsisakymo leisti tikrinti naujagimį dėl įgimtų retų ligų forma)

**ATSISAKYMAS LEISTI TIKRINTI
NAUJAGIMĮ DĖL ĮGIMTŲ RETŲ LIGŲ**

Gimdyvės vardas, pavardė _____

Gimdyvės asmens kodas _____

Gimdymo stacionaras _____

Naujagimio gimimo data ____ - ____ - ____ lytis _____

Aš, _____,
(gimdyvės vardas, pavardė ar naujagimio atstovo vardas, pavardė bei asmens dokumento
pavadinimas ir Nr.)

atsisakau leisti tikrinti naujagimį ir neleidžiu naujagimiui imti kraujo tyrimui dėl įgimtų retų ligų.

Esu informuota (-as) apie visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų retų ligų naudą.
Patvirtinu, kad gavau ir supratau išsamią informaciją apie tai, kad:

1. visuotinis naujagimių tikrinimas yra rekomenduojamas ir nemokamai atliekamas visiems
Lietuvoje gimusiems naujagimiams, siekiant nustatyti gydomas įgimtas retas ligas;

2. tikrinant naujagimį, įduriama į naujagimio kulną ir keletas naujagimio kraujo lašų
surenkama ant tyrimo kortelės.

3. jeigu naujagimis serga įgimta reta liga ir ji nebus diagnozuota laiku, tikimybė, kad
naujagimis turės negrįžtamą sveikatos sutrikimą, protinį atsilikimą ar jam grės ankstyva mirtis, yra
labai didelė;

4. mano pasirašytas Atsisakymas leisti tikrinti naujagimį dėl įgimtų retų ligų bus išsaugotas
naujagimio medicinos dokumentuose, o jo kopija bus išsiųsta į Vilniaus universiteto ligoninės
Santaros klinikų Medicininės genetikos centrą, atliekantį visuotinį naujagimių tikrinimą dėl įgimtų
retų ligų, ir saugoma neribotą laiką.

(gimdyvės arba gimdyvės ar naujagimio atstovo parašas)

(data)

NAUJAGIMIO KRAUJO PAĖMIMO IR TRANSPORTAVIMO REIKALAVIMAI

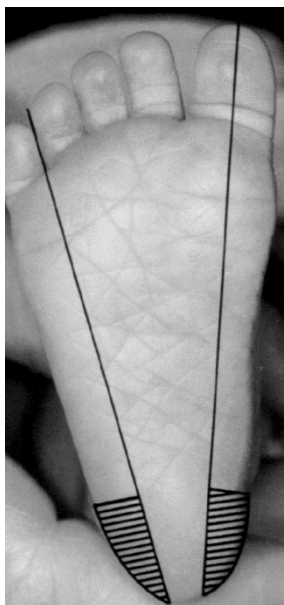
1. ASPĮ specialistai turi dokumentuoti naujagimio kraujo paėmimą asmens sveikatos priežiūros dokumentuose.
2. Tyrimo kortelės (1 paveikslas) užpildymas:
 - 2.1. sveikatos priežiūros specialistas, prieš imdamas kraują, užpildo visas tyrimo kortelės eilutes ir visus langelius;
 - 2.2. būtina žymėti naujagimio gimimo ir kraujo paėmimo laiką (valandas ir minutes).
3. Naujagimio kraujo imama ant Tyrimo kortelės.
4. Iki ir po kraujo paėmimo Tyrimo kortelė saugoma nuo bet kokio galimo užteršimo:
 - 4.1. saugoma švarioje ir sausoje vietoje;
 - 4.2. saugoma nuo tiesioginės saulės šviesos;
 - 4.3. saugoma nuo bet kokios kilmės garų (dažų, klijų, organinių tirpiklių);
 - 4.4. laikoma toliau nuo mišinėlių miltelių, pudros, antiseptikų, šlapimo mėginių ir kt.;
 - 4.5. neliesti kraujui susigerti skirtos Tyrimo kortelės vietos (užteršimo pavojus).

903™LOT XXXXXXXX/WXXX			
VNT Nr. _____ Pakartotinis ☐			
<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"><tr><td style="width: 30%; padding: 2px;">VNT Nr. _____</td><td style="padding: 2px;">Brūkšninio kodo vieta</td></tr></table>	VNT Nr. _____	Brūkšninio kodo vieta	
VNT Nr. _____	Brūkšninio kodo vieta		
Informacija apie gimdyvę ASPĮ pavadinimas VARDAS (didžiosiomis raidėmis) PAVARDĖ (didžiosiomis raidėmis) Asmens kodas Telefono numeris Tiksli gyvenamoji vieta			
Informacija apie naujagimį Gimimo data - - - ir laikas Kraujo paėmimo data - - - ir laikas Svoris (gramais) Gestacinės savaitės Gimimo eiliškumas (esant daugiavaisiam nėštumui) iš Lytis: Vyr. ☐ Mot. ☐ Neaiški ☐ Sveikas ☐ Nesveikas ☐ Kraują paėmė (A.V.)	Medicininės genetikos centras Santariškių g. 2, 08661 Vilnius Tel.: (85) 265 85 09 El. paštas vnt@santa.lt Tinklapis www.patikrinkmane.lt REF 10534780 Rev.AF Eastern Business Forms 530 Old Sulphur Springs Rd. Greenville, SC 29607, USA CMC C/Horacio Lengo N18 CP 29006 Malaga, Spain +3495 1214054		

1 pav. Tyrimo kortelė (1-a ir 2-a Tyrimo kortelės pusės)

5. Kraujo paėmimas:
 - 5.1. įprastai naujagimio kraujo imama iš naujagimio kulno. Tinka ir veninis, ir arterinis kraujas be jokių priedų (antikoagulantai iškreipia tyrimų rezultatus);
 - 5.2. virkštelės kraujas netinka (gali lemti klaidingus rezultatus);
 - 5.3. jei naujagimio kraujo imama iš naujagimio kulno, dūrio į kulną vieta parenkama medialiai nuo linijos, nuvestos nuo nykščio iki kulno, arba lateraliai nuo linijos, nuvestos nuo ketvirto tarpupirščio iki kulno. 2 paveiksle rekomenduojama dūrio vieta užbrūkšniuota;

5.4. koja imant kraują neturi būti pakelta ar nuleista, rekomenduojama horizontali kojos padėtis kūno (ir širdies lygio) atžvilgiu;



2 pav. Dūrio vieta

5.5. dūrio vieta dezinfekuojama ir nuvaloma sausai (arba leidžiama dezinfekcinei medžiagai išdžiūti, nes nevisiškai išdžiūvusi dezinfekcinė medžiaga gali iškreipti tyrimų rezultatus);

5.6. nerekomenduojama dūrio vietoje naudoti anestetikų, kremų ar kt., nes šios medžiagos gali iškreipti tyrimų rezultatus;

5.7. kulnas praduriamas vienkartinio lancetu (skarifikatoriumi). Rekomenduojamas dūrio gylis: išnešiotiems naujagimiams – 1,5–2 mm (ne daugiau kaip 2 mm), neišnešiotiems naujagimiams – 0,85 mm; nerekomenduojama išnešiotiems naujagimiams naudoti lancetų (skarifikatorių), kurių galiuko dydis yra iki 1 mm, nes kraujas gali atsiskiesti audinių skysčiu;

5.8. savaime prasisunkęs pirmas kraujo lašas steriliai nuvalomas (pirmame kraujo laše yra audinių skysčio, kuris gali iškreipti tyrimų rezultatus); prie kito susidariusio didelio kraujo lašo pridėjama Tyrimo kortelė ir leidžiama kraujui tolygiai persisunkti per pažymėtus Tyrimo kortelėje skritulius; prie kraujo lašo Tyrimo kortelė dedama tik iš vienos pusės, neliečiant naujagimio odos (žaizdos kontaktas su kortele gali sustabdyti kraujo tekėjimą);

5.9. tik visiškai užpildžius vieną apskritimą krauju, pradedamas pildyti kitas apskritimas (taip bus užtikrintas geras kraujo susigėrimas į kortelę ir bus išvengta kraujo sluoksniavimo ir nepakankamo persisunkimo per kortelę);

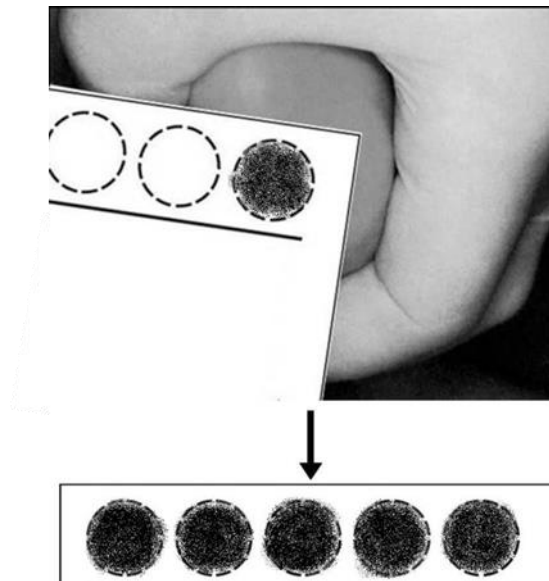


5.10. rekomenduojama stipriai nespauti vietos apie dūrį, nes gali įvykti kraujo hemolizė arba kraujas gali būti atskiestas audinių skysčiu;

5.11. kraujo tekėjimui pagerinti rekomenduojama švelniai masažuoti kulną aukščiau dūrio vietos; visi penki Tyrimo kortelėje pažymėti skrituliai turi būti tolygiai persisunkę krauju (3 paveikslas);

5.12. paėmus kraujo, koja pakeliama aukščiau, o dūrio vietoje pridėjamas sterilus tvarstis;

5.13. padėta horizontaliai Tyrimo kortelė džiovinama 3–4 val. kambario temperatūroje, saugant nuo tiesioginių saulės spindulių ir bet kokio galimo užteršimo šio priedo 4 punkte nustatyta tvarka.



3 pav. Tyrimo kortelės persunkimas krauju

6. Tyrimo kortelių transportavimas:

6.1. Tyrimo kortelės su gerai išdžiovintais naujagimių kraujo mėginiais siunčiamos paštu ar pristatomos į VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų Medicininės genetikos centrą (įstaigos adresas nurodytas ant Tyrimo kortelės 2-os pusės, 1 pav.);

6.2. Tyrimo kortelės turi būti pristatomos į VšĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų Medicininės genetikos centrą ne vėliau kaip per 72 val. nuo kraujo paėmimo;

6.3. Tyrimo kortelės turi būti siunčiamos popieriniuose vokuose ar pakuotėse, plastikinės pakuotės nenaudojamos;

6.4. negalima pakuoti Tyrimo kortelių su ne iki galo išdžiūvusiais kraujo mėginiais (bakterinio augimo pavojus);

6.5. Tyrimo kortelės turi būti siunčiamos reguliariai (ne rečiau kaip tris kartus per savaitę)

PRANEŠIMAS DĖL ĮTARIAMOS ĮGIMTOS RETOS LIGOS

I dalis (pildo VULSK MGC)	Duomenys apie naujagimį
	VNT registracijos Nr.
	Naujagimio gimimo data: _ _ _ _ - _ - _
	_Lytis.....
	Gimdyvė.....
	
	(vardas, pavardė)
	Kontaktinė gimdyvės
	informacija.....
	VNT tyrimų rezultatai
	☐ FKU ☐ ĮH ☐ GAL ☐ AGS ☐ MSUD ☐ MMA ☐ GA1 ☐ CUD ☐ MCAD
	☐ LCHAD ☐ CF ☐ SMA
Atlikto tyrimo rezultatai neatitinka normos, todėl naujagimis siunčiamas gydytojo specialisto konsultacijos.	
Tyrimo atlikimo VULSK MGC data _ _ _ _ - _ - _	
Tyrimo rezultatai.....	
.....	
Gimdyvė informuota	
.....	
(data)	
Gydytojas specialistas.....informuotas _ _ _ - _ - _ -	
(vardas, pavardė)	
(data)	
Komentarai / pastabos.....	
.....	
VULSK MGC tyrėjas.....	
(vardas, pavardė)	
Formos pildymo data.....	

II dalis (pildo gydytojas specialistas)	Naujagimio ištirimo dėl įgimtos retos ligos duomenys VNT registracijos Nr. (iš I dalies)..... Naujagimiui..... įtarta įgimta reta liga (diagnozė pažymima) (vardas, pavardė) ☐ FKU ☐ ĮH ☐ GAL ☐ AGS ☐ MSUD ☐ MMA ☐ GA1 ☐ CUD ☐ MCAD ☐ LCHAD ☐ CF ☐ SMA ☐ Paneigta ☐ Patvirtinta: Ligos pavadinimas..... ... TLK kodas..... ORPHA kodas..... Diagnozės nustatymo data..... Komentarai / pastabos..... Konsultavo gydytojas..... (vardas, pavardė, specializacija) Formos pildymo data.....
---	---

FKU – fenilketonurija, ĮH – įgimta hipotirozė, GAL – galaktozė, AGS – adrenogenitalinis sindromas, MSUD – klevų sirupo šlapime liga, MMA – metilmalono acidemija, GA1 – I tipo gliutaro acidemija, CUD – karnitino nešiklio stoka, MCAD – vidutinio ilgio riebalų rūgščių acil-koA dehidrogenazės stoka, MGC – VULSK Medicininės genetikos centras, LCHAD – ilgų grandinių riebalų rūgščių 3-hidroksiacyl KoA dehidrogenazės stoka, CF – cistinė fibrozė, SMA – spinalinė raumenų atrofija, TLK – tarptautinis ligos kodas, VNT – visuotinis naujagimių tikrinimas, VULSK – VšĮ Vilniaus universiteto ligoninė Santaros klinikos

Pakeitimai:

1.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-1457](#), 2014-12-31, paskelbta TAR 2015-01-06, i. k. 2015-00085

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 "Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo" pakeitimo

2.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-873](#), 2016-06-30, paskelbta TAR 2016-07-01, i. k. 2016-18076

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo

3.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-729](#), 2017-06-14, paskelbta TAR 2017-06-19, i. k. 2017-10215

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo

4.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-487](#), 2018-04-19, paskelbta TAR 2018-04-23, i. k. 2018-06441

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo

5.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-878](#), 2019-07-18, paskelbta TAR 2019-07-19, i. k. 2019-11955

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo

6.

Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministerija, Įsakymas

Nr. [V-71](#), 2023-01-20, paskelbta TAR 2023-01-20, i. k. 2023-01061

Dėl Lietuvos Respublikos sveikatos apsaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymo Nr. V-601 „Dėl Visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įgimtų medžiagų apykaitos ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ pakeitimo