

Na podlagi Zakona o zdravstveni dejavnosti (Uradni list RS, št. 23/05 – uradno prečiščeno besedilo, 15/08 – ZPacP, 23/08, 58/08 – ZZdrS-E, 77/08 – ZDZdr, 40/12 – ZUJF, 14/131, 88/16 – ZdZPZD in 64/17) in Zakona o zdravstvenem varstvu in zdravstvenem zavarovanju (Uradni list RS, št. 72/06 – uradno prečiščeno besedilo, 114/06 – ZUTPG, 91/07, 76/08, 62/10 – ZUPJS, 87/11, 40/12 – ZUJF, 21/13 – ZUTD-A, 91/13, 99/13 – ZUPJS-C, 99/13 – ZSVarPre-C, 111/13 – ZMEPIZ-1, 95/14 – ZUJF-C, 47/15 – ZZSDT, 61/17 – ZUPŠ in 64/17 – ZZDej-K) izdaja ministrica za zdravje

## **PRAVILNIK**

### **o spremembi pravilnika za izvajanje preventivnega zdravstvenega varstva na primarni ravni**

#### **1. člen**

V Pravilniku za izvajanje preventivnega zdravstvenega varstva na primarni ravni (Uradni list RS, št. 19/98, 47/98, 26/00, 67/01, 33/02, 37/03, 117/04, 31/05, 83/07, 22/09 in 17/15) se v poglavju 2.a.2. Obvezni preventivni zdravstveni ukrepi in cepljenja ter drugi potrebni preventivni ukrepi besedilo točke Presejalna testa za odkrivanje fenilketonurije in kongenitalne hipotireoze spremeni tako, da se glasi:

#### **»Presejalno testiranje novorojencev za vrojene bolezni**

Presejalno testiranje novorojencev za vrojene bolezni (v nadaljnjem besedilu: testiranje za vrojene bolezni) zajema testiranje za:

- kongenitalno hipotireozo
- fenilketonurijo (PKU)
- bolezen javorjevega sirupa (MSUD)
- izovalerično acidemijo (IVA)
- glutarično acidemijo tip I (GAI)
- glutarično acidemijo tip II (GAII)
- pomanjkanje zelo dolgoverižne acil-CoA dehidrogenaze (VLCAD)
- pomanjkanje dolgoverižne 3OH-CoA dehidrogenaze (LCHAD)
- pomanjkanje srednjeverižne acil-CoA dehidrogenaze (MCAD)
- propionsko acidemijo (PA)
- metilmalonsko acidemijo (MMA)
- pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze I (CPTI)
- pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze II (CPTII)
- motnjo vnosa/transporta karnitina (CUD)
- pomanjkanje holokarboksilazne sintaze (MCD)
- pomanjkanje  $\alpha$ -ketotiolaze ( $\alpha$ KT)

pomanjkanje 3-metilkrotonil-CoA karboksilaze (3-MCC)  
tirozinemijo tip 1 (TYRI).

V primeru, da se pri testiranju za vrojene bolezni iz prejšnjega odstavka zasledi tudi druga vrojena bolezen, ki jo je mogoče zdraviti, se tudi za to bolezen izpelje nadaljnja diagnostika.

Testiranje za vrojene bolezni se opravi skladno z Navodilom o postopku presejalnega testiranja za vrojene bolezni, ki ga pripravi Pediatrična klinika Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana (v nadaljnjem besedilu: Pediatrična klinika) in ga potrdi Razširjeni strokovni kolegij za pediatrijo. Navodilo je objavljeno na spletni strani Ministrstva za zdravje in Pediatrične klinike.

Testiranje za vrojene bolezni se opravi iz vzorca posušene krvi novorojenca, odvzetega na posebnem filter papirju s črtno kodo. Vzorec krvi se odvzame najmanj 48 ur po porodu. Porodnišnica, ki odvzame vzorec krvi, poveže identifikacijske podatke novorojenca s črtno kodo na filter papirju, na katerem je odvzet vzorec krvi tega novorojenca in opravi vpis potrebnih podatkov v računalniški sistem. V računalniški sistem zavedene vzorce krvi porodnišnica pošlje v Laboratorij za klinično radiokemijo Klinike za nuklearno medicino Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana. Ta iz enega dela odvzetega vzorca opravi določanje presnovkov ter pošlje drugi del vzorca Službi za specialno laboratorijsko diagnostiko Pediatrične klinike, ki opravi analizo preostalih presnovkov in genetsko diagnostiko, vključno s sekvenciranjem DNA visoke zmogljivosti nove generacije.

Pediatrična klinika enoten izvid, pripravljen na podlagi ugotovitev Laboratorija za klinično radiokemijo Klinike za nuklearno medicino Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana in Službe za specialno laboratorijsko diagnostiko Pediatrične klinike, posreduje porodnišnici, ki je vzorec krvi novorojenca poslala. V primeru ugotovljene vrojene bolezni Pediatrična klinika o tem obvesti starše novorojenca in jih povabi na nadaljnjo obravnavo.«.

## **KONČNA DOLOČBA**

### **3. člen (začetek veljavnosti)**

Ta pravilnik začne veljati petnajsti dan po objavi v Uradnem listu Republike Slovenije.

Št. 0070-61/2018  
Ljubljana, dne  
EVA 2018-2711-0032

Milojka Kolar Celarc  
ministrica za zdravje