

Za izvrševanje 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, 14/13, 88/16 – ZdZPZD, 64/17, 1/19 – odl. US, 73/19, 82/20, 152/20 – ZZUOOP, 203/20 – ZIUPOPDVE, 112/21 – ZNUPZ, 196/21 – ZDOsk, 100/22 – ZNUZSZS, 132/22 – odl. US, 141/22 – ZNUNBZ, 14/23 – odl. US in 84/23 – ZDOsk-1) 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, 64/17 – ZZDej-K, 36/19, 189/20 – ZFRO, 51/21, 159/21, 196/21 – ZDOsk, 15/22, 43/22, 100/22 – ZNUZSZS, 141/22 – ZNUNBZ, 40/23 – ZČmIS-1 in 78/23) ministrica za zdravje izdaja

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, 17/15, 47/18, 57/18, 57/18, 57/21, 162/21, 39/23, 93/23 in 125/23) se v točki II v poglavju 2.a v razdelku »Presejalno testiranje novorojenčkov za vrojene bolezni« naslov in besedilo razdelka spremenita tako, da se glasita:

»Program populacijskega presejalnega testiranja novorojencev za vrojene bolezni

Program populacijskega presejalnega testiranja novorojencev za vrojene bolezni (v nadaljnjem besedilu: presejalno testiranje za vrojene bolezni) obsega testiranje za:

1. kongenitalno hipotireozo,
2. fenilketonurijo (PKU),
3. bolezen javorjevega sirupa (MSUD),
4. izovalerično acidemijo (IVA),
5. glutarično acidemijo tip I (GAI),
6. glutarično acidemijo tip II (GAII),
7. pomanjkanje zelo dolgoverižne acil-CoA dehidrogenaze (VLCAD),
8. pomanjkanje dolgoverižne 3OH-CoA dehidrogenaze (LCHAD),
9. pomanjkanje srednjeverižne acil-CoA dehidrogenaze (MCAD),
10. propionsko acidemijo (PA),
11. metilmalonsko acidemijo (MMA),
12. pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze I (CPTI),
13. pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze II (CPTII),
14. motnjo vnosa/transporta karnitina (CUD),
15. pomanjkanje holokarboksilazne sintaze (MCD),
16. pomanjkanje α -ketotiolaze (α KT),
17. pomanjkanje 3-metilkrotonil-CoA karboksilaze (3-MCC),
18. tirozinemijo tip 1 (TYRI),
19. spinalno mišično atrofijo (SMA),
20. cistično fibrozo (CF),
21. kongenitalno adrenalno hiperplazijo (KAH),
22. deficienco γ c (common gamma chain SCID, deficienca CD132),
23. deficienco JAK3 ,
24. deficienco IL7R α ,
25. deficienco CD3 δ ,
26. deficienco JAK3,
27. deficienco CD3 ϵ ,
28. deficienco CD3 ζ ,
29. deficienco Coronin-1A,
30. deficienco LAT,

31. deficienco RAG,
32. deficienco DCLRE1C (Artemis),
33. deficienco DNA PKcs,
34. deficienco Cernunnos/XLF,
35. deficienco DNA ligaze IV,
36. deficienco adenozin deaminaze (ADA),
37. okvaro AK2,
38. okvaro aktiviranega RAC2,
39. okvaro PAX1,
40. okvaro SLP76,
41. X-vezano agamaglobulinemijo.

Če se pri presejalnem testiranju za vrojene bolezni iz prejšnjega odstavka zazna tudi druga vrojena bolezen, ki jo je mogoče zdraviti, se tudi za to bolezen izpelje nadaljnja diagnostika.

Presejalno testiranje za vrojene bolezni se opravi v skladu s Protokolom izvajanja programa populacijskega presejalnega testiranja novorojencev za vrojene bolezni v Sloveniji za strokovno rabo, ki ga pripravi Pediatrična klinika Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana (v nadaljnjem besedilu: Pediatrična klinika) in potrdi Razširjeni strokovni kolegij za pediatrijo.

Presejalno testiranje za vrojene bolezni se opravi iz vzorca posušene krvi novorojenca, odvzetega na posebnem filter papirju. Vzorec krvi se odvzame najmanj 48 ur in ne kasneje kot 72 ur po porodu. Porodnišnica, ki odvzame vzorec krvi, opravi vpis potrebnih podatkov v računalniški sistem in natisne kodo z identifikacijskimi podatki novorojenca ter s to kodo označi filter papir, na katerem je odvzet vzorec krvi tega novorojenca. Vzorci posušene krvi se shranjujejo do dopolnjenega 24. leta posameznika, ki je opravil presejalno testiranje v okviru programa.

V računalniški sistem zavedene vzorce krvi porodnišnica pošlje na dogovorjeno sprejemno mesto Kliničnega inštituta za specialno laboratorijsko diagnostiko Pediatrične klinike (v nadaljnjem besedilu: KISLD). Čas dostave je najkasneje do 9.00 ure zjutraj, na prvi delovni dan po odvzemu vzorca. KISLD iz enega dela odvzetega vzorca opravi analizo presnovkov in usmerjeno genetsko diagnostiko, vključno s sekvenciranjem DNA visoke zmogljivosti nove generacije. Drugi del vzorca KISLD pošlje na Oddelek za klinično radiokemijo in laboratorijsko medicino Klinike za nuklearno medicino Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana za določitev kongenitalne hipotiroze.

Pediatrična klinika izvid, pripravljen na podlagi ugotovitev Oddelka za klinično radiokemijo in laboratorijsko medicino Klinike za nuklearno medicino Univerzitetnega kliničnega centra Ljubljana in KISLD, posreduje porodnišnici, ki je vzorec krvi novorojenca poslala. V primeru pozitivnega izvida presejalnega testiranja za vrojene bolezni zdravnik Pediatrične klinike o tem obvesti starše novorojenca in jih povabi na nadaljnjo obravnavo. Pred izvedbo dodatnih diagnostičnih preiskav na Pediatrični kliniki se po ustreznem informiranju pridobi pisno privolitev staršev oziroma skrbnikov.«.

KONČNA DOLOČBA

2. člen

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

Št. 0070-36/2024
Ljubljana, dne
EVA 2024-2711-0017

Dr. Valentina Prevolnik Rupel
ministrica za zdravje

