

Az újszülöttkori kötelező szűrővizsgálatok rendje

1. számú melléklet az 51/1997. (XII. 18.) NM rendelethez

Életkorhoz kötött szűrővizsgálatok

1. 0–4 napos életkorban:

a) teljes fizikális vizsgálat, különös tekintettel a fejlődési rendellenességek szűrésére,

b) testtömeg, testhossz, fejkörfogot mérése és a hazai standardok szerinti értékelése,

c) ideggyógyászati vizsgálat,

d) csípőficam szűrése,

e) érzékszervek működésének vizsgálata:

ea) hallás objektív vizsgálata,

eb) látás vizsgálata,

f) veleszületett anyagcsere-betegségek:

fa) galactosaemia (összgalaktóz-szint és Gal-1-PUT), hypothyreosis, biotinidáz hiány,

fb) tömegspektrográfiás vizsgálattal, egy vizsgálati mintából: jávorfaszörp betegség (MSUD), tyrosinaemia I, II, citrullinaemia I (argininosuccinát synthase hiány, ASS), arginosuccinic aciduria (arginosuccinát lyase hiány, ASL), homocystinuria, rövid-láncú acyl-CoA dehydrogenase hiány (SCAD), közép-láncú acyl-CoA dehydrogenase hiány (MCAD), hosszú-láncú hydroxi-acyl-CoA dehydrogenase hiány (LCHAD), nagyon hosszú-láncú acyl-CoA dehydrogenase hiány (VLCAD), Carnitin-palmytoil transferase hiány (CPT-I, II), Carnitin

transzport zavara (CT), multiplex acyl-CoA dehydrogenase defectus (glutársav aciduria GA II), beta-ketothiolase (oxothiolase) hiány, glutársav aciduria I (GAI), isovaleriánsav acidemia (IVA), metilmalonsav acidemia (MMA), propionsav acidemia (PA), 3-hydroxi-3-metilglutaryl-(HMG)-CoA lyase, methylcrotonyl CoA karboxylase hiány (MCC) multiplex carboxylase hiány, phenylketonuria

újszülöttkori szűrése.

2. Újszülött hazaadását követő első vizsgálat esetén, valamint 1, 2, 3, 4, 6 és 9 hónapos életkorban:

a) teljes fizikális vizsgálat, különös tekintettel a fejlődési rendellenességek szűrésére,

b) mozgásszervi vizsgálat, csípőficam szűrése 4 hónapos korig,

c) idegrendszer vizsgálata,

d) rejtettheréjűség vizsgálata,

e) adaptáció, gondolkodás, preverbalis képességek, kommunikáció, szocializáció, testi fejlődés és motoros képességek (nagymozgások, finommozgások/manipuláció) vizsgálata,

f) érzékszervek, érzékelés, észlelés vizsgálata (látás, hallás),

g) testhossz, testtömeg, fejkörfogat mérése, a fejlődés és tápláltsági állapot értékelése a hazai standardok alapján,

h) rizikószűrés a hazaadást követően 1 hónapon belül és az életkörülményekben történő egészségi, környezeti változás esetén.