**Ministru kabineta noteikumu projekta “Grozījumi Ministru kabineta 2006. gada 25. jūlija noteikumos Nr. 611 „Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība”” sākotnējās ietekmes novērtējuma ziņojums (anotācija****)**

|  |  |
| --- | --- |
| **Tiesību akta projekta anotācijas kopsavilkums** | |
| Mērķis, risinājums un projekta spēkā stāšanās laiks (500 zīmes bez atstarpēm) | Ministru kabineta noteikumu projekta „Grozījumi Ministru kabineta 2006. gada 25. jūlija noteikumos Nr. 611 „Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība”” (turpmāk – Projekts) mērķi ir:  1) uzlabot grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti, lai savlaicīgi konstatētu augļa ģenētisko patoloģiju grūtniecēm pēc 35 gadu vecuma. Tādējādi projekts paredz grūtniecēm pēc 35 gadu vecumam 10-11 grūtniecības nedēļās noteikt bioķīmiskos rādītājus asinīs un nosūtīt grūtnieci pie ultrasonogrāfijas (turpmāk – USG) speciālista padziļinātai augļa izmeklēšanai un iedzimtu ģenētisku patoloģiju riska noteikšanai no 11. līdz 13. nedēļai un 6 dienām. Vienlaikus Projekts paredz stingrākas prasības grūtniecības ultrasonogrāfiskajai izmeklēšanai, tai skaitā stingrākas prasības ginekologu, dzemdību speciālistu kvalifikācijai, paredzot obligātus kursus, kuru praktisko daļu, kā arī pārbaudījumu, lietojot ultrasonogrāfijas simulatoru, kā arī stingrākas prasības ultrasonogrāfijas aparātiem.  2) paplašināt jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību skrīningu ar jauniem izmeklējumiem agrīnai ārstējamu patoloģiju diagnosticēšanai, tai skaitā, noteikt amonjaku riska grupas jaundzimušajiem.  3) Ņemot vērā, ka fizioloģisko izmaiņu dēļ grūtnieces pieder pie riska grupas indivīdiem, kuriem ir augsts gripas radīto komplikāciju risks, projekts paredz pirmreizējā ārstniecības personas apmeklējuma laikā informēt grūtnieci par nepieciešamību vakcinēties pret sezonālo gripu.  4) Lai rastu iespēju savlaicīgi veikt izmeklējumus, izvērtēt augļa intrauterīno stāvokli un lemt par tālāko grūtniecības vadīšanas stratēģiju augļa iespējamās hipoksijas gadījumā, tādējādi uzlabojot perinatālo iznākumu, projekts paredz ārstniecības personai izskaidrot grūtniecei nozīmību pievērst uzmanību un sekot augļa kustībām, jo samazināts augļa kustīgums var būt saistīts ar augļa hipoksiju.  Projekta 1.8. un 1.9. apakšpunkts stājas spēkā 2021. gada 1. janvārī. Pārējās Projektā iekļautās tiesību normas stājas spēkā Oficiālo publikāciju un tiesiskās informācijas likumā noteiktajā kārtībā. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **I. Tiesību akta projekta izstrādes nepieciešamība** | | |
| 1. | Pamatojums | Projekts ir izstrādāts, lai īstenotu Mātes un bērna veselības uzlabošanas plāna 2018. – 2020. gadam (apstiprināts ar Ministru kabineta 2018. gada 6. jūnija rīkojumu Nr. 259) (turpmāk – Plāns) 2.2. un 2.6. apakšpunktā ietvertos pasākumus. |
| 2. | Pašreizējā situācija un problēmas, kuru risināšanai tiesību akta projekts izstrādāts, tiesiskā regulējuma mērķis un būtība | **1.** Veselības aprūpes finansēšanas likuma, kasir stājies spēkā 2018. gada 1. janvārī, 6. panta otrās daļas 2. punkts paredz, ka grūtnieces un sievietes pēcdzemdību periodā līdz 70 dienām, ja tiek saņemti veselības aprūpes pakalpojumi, kas saistīti ar grūtniecības un pēcdzemdību novērošanu un grūtniecības norisi, ir atbrīvotas no pacienta līdzmaksājuma. Lai novērstu pretrunas normatīvajos aktos, atbilstoši minētajai tiesību normai, ir precizējams Noteikumu Nr. 611 9. punkts, kurā noteikts, ka dzemdību palīdzību nedēļniecei (42 kalendāra dienas pēc dzemdībām) atbilstoši šo noteikumu 1. pielikumā minētajam, kā arī individuālajām medicīniskajām indikācijām sniedz ginekologs (dzemdību speciālists) vai vecmāte. Līdz ar to projektā precizēts kalendāro dienu skaits, paredzot 42 kalendāra dienu vietā – 70 kalendāra dienas pēc dzemdībām, kā arī Noteikumu 1. pielikuma tabulas 10. punktā atbilstoši ir precizējamas grūtniecības nedēļas, paredzot 6-8 nedēļu vietā – 6-10 nedēļas (Projekta 1.1. un 1.4. apakšpunkts).  **2.** Saskaņā ar Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācijas sniegto informāciju, grūtniecēm pēc 35 gadu vecuma, veicot I trimestra kombinēto ģenētisko skrīningu, bieži tiek konstatēts vidējs vai augsts hromosomālo slimību risks, kas rada nepieciešamību veikt papildu izmeklējumus un ģenētiskā riska pārrēķinu pie USG speciālista eksperta. Ņemot vērā, ka riska pārrēķins ir veicams līdz grūtniecības 13. nedēļai + 6 dienām, ierobežotā laika dēļ grūtnieces nereti šo būtisko grūtniecības termiņu nokavē un augļa ģenētiskā patoloģija netiek savlaicīgi diagnosticēta. Turklāt šobrīd Ministru kabineta 2006. gada 25. jūlija noteikumi Nr. 611 „Dzemdību palīdzības nodrošināšanas kārtība”” (turpmāk – Noteikumi Nr. 611) paredz, ka augsta riska grūtnieces tiek izmeklētas divas reizes – pirmo reizi skrīninga USG, savukārt, konstatējot analīzēs paaugstinātu risku, sieviete tiek izmeklēta atkārtoti pie USG eksperta līmeņa speciālista. Tas nelietderīgi noslogo gan speciālistu, gan ārstniecības iestādi, kā arī neracionāli izmanto veselības aprūpei paredzētos valsts budžeta līdzekļus.  Ņemot vērā augstāk minēto, kā arī Plāna 2.2. apakšpunktā iekļauto pasākumu, kas paredz uzlabot grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti, vienlaikus izvērtējot ultrasonogrāfisko izmeklējumu un I trimestra skrīninga aptveri, kvalitāti, atbilstību normatīvo aktu, kā arī nepieciešamos uzlabojumus, Projekts paredz papildināt Noteikumu Nr. 611 1. pielikuma tabulas 1,punkta 4. aili ar 5. punktu, nosakot, ka grūtniecēm ≥ 35 gadiem 10-11 grūtniecības nedēļās vispirms jānosaka asinīs bioķīmiskie rādītāji PAPP-A un βhCG asinīs un tad jānosūta grūtniece uz USG pie eksperta līmeņa USG speciālista padziļinātai augļa izmeklēšanai un iedzimtu ģenētisku patoloģiju riska noteikšanai no 11 līdz 13 nedēļām un 6 dienām” (Projekta 1.2. apakšpunkts).  Vienlaikus, lai uzlabotu grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācijas valdes sēdē tika pārrunāti iespējamie risinājumi, kur speciālisti vienojās par stingrākām prasībām ginekologu, dzemdību speciālistu kvalifikācijai, paredzot obligātus kursus, kuru praktiskās daļas (“hands on”), kā arī pārbaudījumu, lietojot ultrasonogrāfijas simulatoru, Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācija organizēs Latvijā sākot ar 2021. Vienlaikus minēto kursu pabeigšana un veiksmīga nokārtošana būs nepieciešama, ginekologiem dzemdību speciālistiem, reizi 5 gados veicot ārstniecības personu resertifikāciju. Šobrīd speciālisti teorētiskā kursa ietvaros Fetal Medicine Foundation mājas lapas sadaļā *education* var noklausīties lekciju par augļa skrīningu angļu valodā vai krievu valodā. Attiecīgā informācija ir tulkota latviešu valodā un ir pieejama Latvijas ginekologu un dzemdību speciālistu asociācijas mājas lapā lapā www.ginasoc.lv. Pēc minētā kursa noklausīšanās speciālistam ir jāsagatavo un elektroniski jānosūta pēc noteiktiem kritērijiem sagatavoti darba (ultrasonogrāfijas) attēli, pēc kuru akceptēšanas, tiek izsniegts sertifikāts (dokumentāls apstiprinājums par minētā kursa apguvi). Konkrētā kompetence ir apstiprināma 1 reizi gadā, līdz ar ko arī iepriekšminētā procedūra katru gadu ir jāiziet no jauna, tādējādi sertifikāta derīguma termiņš sistēmā tiek pagarināts.  Turpmāk plānoti ESF apmaksāti regulāri kursi Latvijā. Kursu nodrošināšanai sākotnēji tiks īrēts, tad iegādāts USG stimulators un eksāmenu regulāri varēs nokārtot Latvijā latviešu valodā. Kursu īstenošana tiks uzsākta jau šogad RSU tālākizglītības fakultātē.  Tāpat netiek mainītas prasības ultrasonogrāfijas eksperta līmeņa speciālistiem. Savukārt Fetal Medicine Foundation sertifikācijas prasības atbilst starptautiski adaptētai apmācību sistēmai, uz kuras balstās ultrasonogrāfijas speciālistu prasmes daudzās Eiropas valstīs (1.8., 1.9., 1.11. un 1.12. apakšpunkts).  Lai nodrošinātu ultrasonogrāfijas izmeklējuma kvalitāti, atbilstoši speciālistu ieteikumam ir precizētas prasības, kurām ultrasonogrāfijas aparātam ir jāatbilst (Projekta 1.10. un 1.13. apakšpunkts).  Neveicot augstāk minētās izmaiņas Noteikumos Nr. 611 attiecībā uz prasību paaugstināšanu speciālistu kvalifikācijai un ultrasonogrāfijas aparāti, nevar tikt paaugstināta nodrošinātā pakalpojuma kvalitāte un palielināties savlaicīgi noteikto patoloģiju skaits.  Paredzēts, ka augstāk minētā tiesību norma stājas spēkā 2021. gada 1. janvārī (Projekta 2. punkts).  **3.** Šobrīd Noteikumu Nr. 611 1. pielikuma 1. punktā ir noteikts, ka grūtniece pirmreizējā ārstniecības personas apmeklējuma laikā (no grūtniecības 8. – 12. nedēļai) ir jāinformē par nepieciešamību vakcinēties pret sezonālo gripu. Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācija norāda, ka informācija par nepieciešamību pasargāt sevi no saslimšanas ar gripu un vakcinēties pieder pie būtiskām rekomendācijām, kas sniedzamas grūtniecei. Fizioloģisko izmaiņu dēļ grūtnieces pieder pie riska grupas indivīdiem, kuriem ir augsts gripas radīto komplikāciju risks. Arī Slimību profilakses un kontroles centrs rekomendē grūtniecēm vakcinēties pret gripu, lai mazinātu sarežģījumu riskus. Latvijā šobrīd vakcīna pret gripu grūtniecēm tiek kompensēta pilnā apmērā. Ņemot vērā minēto, Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācija ierosina precizēt Noteikumu Nr. 611 1. pielikuma 1. punktā ietverto tiesību normu, paredzot informēt grūtnieci ne tikai par nepieciešamību vakcinēties pret gripu, bet arī par gripas bīstamību grūtniecības laikā (Projekta 1.2. apakšpunkts).  Neveicot augstāk minētos grozījumus Noteikumus Nr. 611 attiecībā uz grūtnieču informēšanu par iespēju saņemt valsts apmaksātu vakcināciju pret gripu, iespējas mazināt grūtnieču saslimstību ar gripu būtu ierobežotas.  **4.** Pamatojoties uzLatvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācijas pausto viedokli, grūtnieci ir būtiski izglītot un mudināt pievērst īpašu uzmanību augļa kustībām, kā arī sekot tām. Augļa kustības ir būtisks augļa intrauterīnā stāvokļa rādītājs. Savlaicīga uzmanības pievēršana samazinātam augļa kustīgumam, kas var būt augļa hipoksijas rādītājs, ļauj savlaicīgi veikt izmeklējumus, izvērtēt augļa intrauterīno stāvokli un lemt par tālāko grūtniecības vadīšanas stratēģiju, tādējādi uzlabojot perinatālo iznākumu.  Ņemot vērā minēto, Projekts paredz papildināt Noteikumu Nr. 611 1. pielikuma tabulas 4. punktu, paredzot ārstniecības personai izskaidrot grūtniecei (no 29. – 30. grūtniecības nedēļā) nozīmību pievērst uzmanību un sekot augļa kustībām (Projekta 1.3. apakšpunkts).  **5.** Plāna 2.6. apakšpunktā ir iekļauts pasākums, kas paredz paplašināt jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību skrīningu ar jauniem izmeklējumiem agrīnai ārstējamu patoloģiju diagnosticēšanai, tai skaitā, noteikt amonjaku riska grupas jaundzimušajiem,kuriem novēro apātiju, krampjus, progresējošus centrālās nervu sistēmas traucējumus, letarģiju un komu. Nenosakot amonjaka līmeni šai riska grupai, kas varētu būt aptuveni 150 pacienti gadā, netiek savlaicīgi atklāti pacienti ar urīnvielas cikla traucējumiem, kuriem iespējama ārstēšana. Savukārt novēlota terapija var izraisīt centrālās nervu sistēmas neatgriezeniskas izmaiņas vai nāvi. Šādai diagnostikai būtu jābūt pieejamai visos Perinatālās aprūpes centros un valsts sabiedrībā ar ierobežotu atbildību „Bērnu klīniskā universitātes slimnīca” (turpmāk – BKUS) visu diennakti. Hiperamonēmijas gadījumā amonjaka līmenis smadzenēs ir pusotru līdz trīs reizes augstāks nekā asinīs, tāpēc nenobriedušai nervu sistēmai hiperamonēmija var izraisīt neatgriezeniskus smadzeņu bojājumus, piemēram, smadzeņu garozas atrofiju, vēderiņu paplašināšanos un demielenizāciju, kas noved pie tādiem klīniskiem simptomiem kā intelekta deficīta un krampjiem. Laicīgi nediagnosticēta hiperamonēmija izraisa encefalopātiju, kam seko koma un nāve.[[1]](#footnote-1) Nodrošinot amonjaka līmeņa diagnostiku un kontroli pacientiem ar jau noteiktām diagnozēm, kas saistītas ar primāru vai sekundāru hiperamonēmiju ambulatoros apstākļos, samazināsies hospitalizācijas biežums, kā arī hospitalizācijas ilgums, uzlabosies slimības gaitas norises kontrole un nepieciešamās adekvātās terapijas nozīmēšana, kas attiecīgi nozīmē zemākas ārstēšanas un uzraudzības izmaksas kopumā (Projekta 1.6. apakšpunkts).  **6.** Atbilstoši speciālistu sniegtajam priekšlikumam, projekts paredz veikt precizējumu Noteikumu Nr. 611 1. pielikuma tabulas 11. punkta 7. ailē, novecojušās terminoloģijas “jaundzimušo hemorāģiskā slimība” vietā paredzot jaunu terminu “K vitamīna atkarīga asiņošana”. Vienlaikus Noteikumu projekta 1. pielikuma tabulas 14. punkta 7. ailē paredzēts, ka K vitamīna atkarīgās asiņošanas profilaksi turpina, ja K vitamīns ir saņemts perorāli, jo K vitamīna atkarīgās asiņošanas profilaksi visā pasaulē nodrošina 2 dažādos veidos – intramuskulāri vai perorāli. Abiem veidiem atšķiras K vitamīna devu skaits. Intramuskulāri nepieciešama tikai 1 deva pirmajās 24 stundās, bet perorālai ievadei – 3 devas. Abi profilakses veidi ir efektīvi un uz pierādījumiem balstīti, līdz ar to ārstam un pacienta vecākiem ir tiesības izvēlēties ievades veidu. K vitamīna deficīta izraisīta asiņošana gadījumā ir traucēta asins recēšana, un rodas spontāni asinsizplūdumi. Atbilstoši speciālistu sniegtajam viedoklim, arī pēc perorālas profilakses uzsākšanas 1. dzīves dienā, ģimenes ārstam ir iespēja turpināt ar intramuskulāru K vitamīna ievadi (1 deva 1 reizi).  K vitamīna profilaktiska lietošana atšķiras bērniem ar tauku uzsūkšanās traucējumiem (piemēram, citomegalovīrusa izraisīta holestāze, aknu darbības traucējumi, u.c.) - pacientam nepieciešams saņemt lielākas devas un biežāk.  Lai nodrošinātu K vitamīna atkarīgās asiņošanas profilakses turpināšanu gadījumos kad 1. deva jaundzimušajam tiek ievadīta perorāli vai K vitamīna atkarīgās asiņošanas profilakse jaundzimušajam nav tikusi veikta, Projekts paredz, ka minētajās situācijās tiek nodrošināta rakstiskas informācijas nodošana jaundzimušā ģimenes ārstam par turpmākās K vitamīna atkarīgās asiņošanas profilakses nepieciešamību, norādot to Jaundzimušā attīstības vēstures (veidlapa Nr. 097/u) 2. ieliekamās lapas Izrakstā no dzemdību un jaundzimušā vēstures (kuras 1 eksemplārs tiek nodots ģimenes ārstam) 33. punktā “Rekomendācijas ģimenes ārstam”.  Gadījumā, ja pacients vispār nav saņēmis K vitamīnu profilaktiski vai profilakse ir bijusi nepilnīga (piemēram, jaundzimušajam ir iedota 1 perorāla deva, bet pārējās – nē),ģimenes ārstam kopā ar vecākiem būtu jāizvēlas veids, kādā uzsākt vai turpināt profilaksi – perorāli vai intramuskulāri, ņemot vērā vecāku viedokli un bērna faktorus, jo asiņošanas risks pacientam saglabājas līdz 3-6 mēnešu vecumam.  Atbilstoši speciālistu sniegtajam viedoklim, arī pēc perorālas profilakses uzsākšanas 1. dzīves dienā, ģimenes ārstam ir iespēja turpināt ar intramuskulāru K vitamīna ievadi (1 deva 1 reizi).  K vitamīna profilaktiska lietošana atšķiras bērniem ar tauku uzsūkšanās traucējumiem (piemēram, citomegalovīrusa izraisīta holestāze, aknu darbības traucējumi, u.c.) - pacientam nepieciešams saņemt lielākas devas un biežāk. Tādējādi pacienta stāvoklis ārstam katrā atsevišķā gadījumā ir jāizvērtē individuāli.  (Projekta 1.5., 1.6. un 1.7. apakšpunkts).  **7.** Pašlaik Latvijā jaundzimušo skrīnings tiek veikts divām retām slimībām - fenilketonūrijai (kopš 1987.gada) un iedzimtai hipotireozei (kopš 1996.gada). Šāds skrīnings dod iespēju diagnosticēt iedzimto hipotireozi un fenilketonūriju visiem jaundzimušajiem, kuriem ir šāda iedzimtā patoloģija. Minēto slimību savlaicīga diagnostika un ārstēšana nodrošina normālu šo bērnu garīgo un fizisko attīstību. Latvijā ik gadu tādā veidā tiek agrīni atklāti vidēji 4 jaundzimušie ar iedzimtu hipotireozi un 3 jaundzimušie ar fenilketonūriju.  Lielākā daļa no iedzimtajām augļa attīstības anomālijām un pārmantotām vielmaiņas slimībām ir atsevišķas patoloģijas, ko diagnosticē, veicot ģenētiskus izmeklējumus. Bieži vien bērns tiek agrīni izrakstīts no dzemdību nodaļas uz mājām, un diagnoze noskaidrojas tikai tad, kad organismā ir jau notikušas neatgriezeniskas izmaiņas un kad adekvāta ārstēšana vairs nespēj dot vēlamo rezultātu. Agrīnai diagnostikai un ārstēšanas uzsākšanai ir noteicošā loma jautājumā par bērna izdzīvošanu vai turpmāko attīstību. Latvijā aptuveni 40 bērni ik gadus piedzimst ar kādu no iedzimtām vielmaiņas slimībām.  Ģenētikas nozares speciālisti iesaka papildus esošajiem diviem jaundzimušo skrīningiem uzsākt četru pārmantotu slimību skrīningu (iedzimta virsnieru garozas hiperplāzija, galaktozēmija, cistiskā fibroze un biotinidāzes deficīts). Ņemot vērā minēto, Mātes un bērna veselības uzlabošanas plānā 2018. – 2020. gadam ir iekļauts pasākums, kas paredz paplašināt jaundzimušo ģenētiski iedzimto slimību skrīningu ar jauniem izmeklējumiem agrīnai ārstējamu patoloģiju ārstēšanai. Minēto izmeklējumu veikšana ir jāparedz arī Noteikumu Nr. 611 1. pielikumā, papildinot šī pielikuma tabulas 13. un 14. punktu (Projekta 1.6. apakšpunkts). Skrīninga izmeklējumu veikšana ir jāparedz, lai:  1) identificētu pacientus ar virsnieru garozas hiperplāziju presimptomātiski, novērstu mirstību un samazinātu ilgtermiņa veselības problēmas, uzsākot agrīnu ārstēšanu ar steroīdu aizvietošanas terapiju. (Pilnīgs enzīma trūkums ir apmēram 75% gadījumos, kad attīstās iedzimtas virsnieru garozas hiperplāzijas sālszaudes forma, kam raksturīga hipovolēmija, hiponātriēmija, hiperkaliēmija, metabola acidoze un hipoglikēmija. Latvijā 60% gadījumos diagnoze uzstādīta vēlīni, dekompensācijas stadijā, kad jau ir attīstījusies virsnieru mazspējas krīze);  2) identificētu pacientus ar galaktozēmiju presimptomātiski, novērstu mirstību un samazinātu ilgtermiņa veselības problēmas, uzsākot agrīnu ārstēšanu izslēdzot no uztura galaktozi saturošus produktus. Neārstētos gadījumos jaundzimušajam parādās simptomi, sākot ar svara zudumu, vemšanu, diareju, letarģiju un hipotoniju, vēlāk pievienojas arī katarakta, hepatomegālija, dzelte, koagulācijas traucējumi un septicēmija, kas noved pie jaundzimušā nāves. Pēc literatūras datiem, pacientiem, kuriem veikts skrīnings, 93% gadījumos ārstēšana tiek uzsākta pirmo 15 dienu laikā, savukārt pacientu grupā, kurā nav veikts skrīnings, tikai 71% no diagnosticētajiem pacientiem ārstēšana tiek uzsākta 15 dienu laikā, bet tieši agrīna diagnostika un ārstēšana pirmās nedēļas līdz pirmo divu dzīves nedēļu laikā ar laktozi un galaktozi nesaturošu uzturu samazina aknu mazspējas un nāves risku;  3) identificētu pacientus ar cistisko fibrozi presimptomātiski, lai novērstu mirstību un samazinātu ilgtermiņa veselības problēmas, uzsākot agrīnu adekvātu ārstēšanu Nopietnas slimības gaitas gadījumā ārstēšana ir dārga un mazefektīva, tai ir augsta letalitāte līdz 1 gada vecumam[[2]](#footnote-2). Ieviešot cistiskās fibrozes jaundzimušo skrīningu sagaidāms, ka 2020.gadā Latvijā būs divas reizes vairāk izdzīvojušu cistiskās fibrozes pacientu (ap 80), bet daļa no tiem būs ar vieglām slimības izpausmēm, jo agrīni tiks uzsākta slimības profilakse un mērķtiecīga ārstēšana, nesagaidot slimības komplikācijas, tādējādi samazinot kopējās izmaksas no valsts budžeta;  4) identificēt pacientus ar biotinidāzes deficītu presimptomātiski, lai novērstu mirstību un samazinātu ilgtermiņa veselības problēmas, uzsākot agrīnu ārstēšanu ar biotīnu. Neārstētos gadījumos biotinidāzes deficīts var novest pie komas un nāves. Terapija ar biotīnu uzlabo vispārējo stāvokli, taču optiskā atrofija, dzirdes zudums un kognitīvais deficīts parasti ir neatgriezeniski. Jaundzimušo skrīningā identificētajiem pacientiem, uzsākot terapiju presimptomātiski, novērojama normāla fiziskā un garīgā attīstība, pacienti ir klīniski veseli. Latvijā šobrīd nav atklāts pacients ar biotinidāzes pilnīgu vai daļēju deficītu.  Jaundzimušo skrīningu izmeklējumi tiks veikti valsts sabiedrībā ar ierobežotu atbildību “Bērnu klīniskā universitātes slimnīca”.  Projekta 1.8. un 1.9. apakšpunktā paredzētās tiesību normas attiecībā uz prasībām grūtniecības ultrasonogrāfiskai izmeklēšanai stājas spēkā 2021. gada 1. janvārī (Projekta 2. punkts). |
| 3. | Projekta izstrādē iesaistītās institūcijas un publiskas personas  kapitālsabiedrības | Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociācija, Latvijas Neonatologu biedrība, BKUS. |
| 4. | Cita informācija | Nav. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **II. Tiesību akta projekta ietekme uz sabiedrību, tautsaimniecības attīstību un administratīvo slogu** | | |
| 1. | Sabiedrības mērķgrupas, kuras tiesiskais regulējums ietekmē vai varētu ietekmēt | Ārstniecības iestādes, kuras nodrošina dzemdību palīdzības pakalpojumus, BKUS, grūtnieces un jaundzimušie, jaundzimušo vecāki, ginekologi, dzemdību speciālisti, ģimenes ārsti, kuri nodrošina grūtnieces aprūpi, neonatologi, vecmātes. |
| 2. | Tiesiskā regulējuma ietekme uz tautsaimniecību un administratīvo slogu | Paredzams, ka Projektā iekļautais tiesiskais regulējums pozitīvi ietekmēs sabiedrības veselību, ņemot vērā grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu veikšanas kvalitātes plānotos uzlabojumus, paredzamo savlaicīgi konstatēto augļa ģenētisko patoloģiju skaita iespējamo pieaugumu, jaundzimušo paplašinātā ģenētiskā skrīninga veikšanas rezultātā savlaicīgi atklāto pataloģiju skaita iespējamo palielināšanos, kā arī Projektā paredzēto pastiprinātas uzmanības pievēršanu grūtnieču vakcinācijai pret sezonālo gripu un augļa kustībām grūtniecības laikā. |
| 3. | Administratīvo izmaksu monetārs novērtējums | Projekts šo jomu neskar. |
| 4. | Atbilstības izmaksu monetārs novērtējums | Projekts šo jomu neskar. |
| 5. | Cita informācija | Nav. |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **III. Tiesību akta projekta ietekme uz valsts budžetu un pašvaldību budžetiem** | | | | | | | |
| **Rādītāji** | 2019.gads | | Turpmākie trīs gadi (*euro*) | | | | |
| 2020.gads | | 2021.gads | | 2022.gads |
| saskaņā ar valsts budžetu kārtējam gadam | izmaiņas kārtējā gadā, salīdzinot ar valsts budžetu kārtējam gadam | saskaņā ar vidēja termiņa budžeta ietvaru | izmaiņas, salīdzinot ar vidēja termiņa budžeta ietvaru n+1 gadam | saskaņā ar vidēja termiņa budžeta ietvaru | izmaiņas, salīdzinot ar vidēja termiņa budžeta ietvaru n+2 gadam | izmaiņas, salīdzinot ar vidēja termiņa budžeta ietvaru n+2 gadam |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| **1. Budžeta ieņēmumi** | **261 904 860** |  | **191 212 886** |  | **191 266 487** |  |  |
| 1.1. valsts pamatbudžets, tai skaitā ieņēmumi no maksas pakalpojumiem un citi pašu ieņēmumi |  |  |  |  |  |  |  |
| 33.15.00 | 36 376 569 |  | 33 403 557 |  | 33 403 557 |  |  |
| 33.16.00 | 225 528 291 |  | 157 809 329 |  | 157 862 930 |  |  |
| 1.2. valsts speciālais budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| 1.3. pašvaldību budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| **2. Budžeta izdevumi** | **261 904 860** | **0** | **191 212 886** | **+39 143** | **191 266 487** | **+39 143** | **+39 143** |
| 2.1. valsts pamatbudžets |  |  |  |  |  |  |  |
| 33.15.00 | 36 376 569 |  | 33 403 557 | 1 985 | 33 403 557 | 1 985 | 1 985 |
| 33.16.00 | 225 528 291 |  | 157 809 329 | 37 158 | 157 862 930 | 37 158 | 37 158 |
| 2.2. valsts speciālais budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| 2.3. pašvaldību budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| **3. Finansiālā ietekme** | **0** | **0** | **0** | **-39 143** | **0** | **-39 143** | **-39 143** |
| 3.1. valsts pamatbudžets | 0 | 0 | 0 | -39 143 | 0 | -39 143 | -39 143 |
| 3.2. speciālais budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| 3.3. pašvaldību budžets |  |  |  |  |  |  |  |
| 4. Finanšu līdzekļi papildu izdevumu finansēšanai (kompensējošu izdevumu samazinājumu norāda ar "+" zīmi) | x |  | x | +39 143 | x | +39 143 | + 39 143 |
| 5. Precizēta finansiālā ietekme | x |  | x |  | x |  |  |
| 5.1. valsts pamatbudžets |  |  |  |  |
| 5.2. speciālais budžets |  |  |  |  |
| 5.3. pašvaldību budžets |  |  |  |  |
| 6. Detalizēts ieņēmumu un izdevumu aprēķins (ja nepieciešams, detalizētu ieņēmumu un izdevumu aprēķinu var pievienot anotācijas pielikumā) | Finansējums 2019. gadam atbilstoši likumam „Par valsts budžetu 2019. gadam”:  Veselības ministrijas (NVD) budžeta programmas 33.00.00 “Veselības aprūpes nodrošināšana”:  apakšprogrammā 33.15.00 “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē”:  Resursi izdevumu segšanai 36 376 569 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 36 376 569 *euro*  Izdevumi 36 376 569 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 36 362 968 *euro*  Uzturēšanas izdevumu transferti 13 601 *euro*  apakšprogrammā 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana”:  Resursi izdevumu segšanai 225 528 291 *euro*  Ieņēmumi no maksas pakalpojumiem 25 052 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 225 503 239 *euro*  Izdevumi 225 528 291 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 224 848 079 *euro*  Uzturēšanas izdevumu transferti 680 212 *euro*  2020.gadam maksimāli pieļaujamais valsts pamatbudžeta izdevumu apjoms Veselības ministrijas (NVD) budžeta programmas 33.00.00 “Veselības aprūpes nodrošināšana”:  apakšprogrammā 33.15.00 “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē”:  Resursi izdevumu segšanai 33 403 557 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 33 403 557 *euro*  Izdevumi 33 403 557 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 33 397 998 *euro*  Transferti viena budžeta veida ietvaros un uzturēšanas izdevumu transferti starp budžeta veidiem 5 559 *euro*  apakšprogrammā 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana”:  Resursi izdevumu segšanai 157 809 329 *euro*  Ieņēmumi no maksas pakalpojumiem 25 052 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 175 784 277 *euro*  Izdevumi 157 809 329 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 157 129 117 *euro*  Transferti viena budžeta veida ietvaros un uzturēšanas izdevumu transferti starp budžeta veidiem 680 212 *euro*  2021.gadam maksimāli pieļaujamais valsts pamatbudžeta izdevumu apjoms Veselības ministrijas (NVD) budžeta programmas 33.00.00 “Veselības aprūpes nodrošināšana”:  apakšprogrammā 33.15.00 “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē”:  Resursi izdevumu segšanai 33 403 557 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 33 403 557 *euro*  Izdevumi 33 403 557 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 33 397 998 *euro*  Transferti viena budžeta veida ietvaros un uzturēšanas izdevumu transferti starp budžeta veidiem 5 559 *euro*  apakšprogrammā 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana”:  Resursi izdevumu segšanai 157 862 930 *euro*  Ieņēmumi no maksas pakalpojumiem 25 052 *euro*  Dotācija no vispārējiem ieņēmumiem 175 837 878 *euro*  Izdevumi 157 862 930 *euro*  Subsīdijas, dotācijas un sociālie pabalsti 157 182 718 *euro*  Transferti viena budžeta veida ietvaros un uzturēšanas izdevumu transferti starp budžeta veidiem 680 212 *euro*  Atbilstoši Ministru kabineta 2019.gada 8.janvāra sēdes protokola Nr.1 33. §, Finanšu ministrijas 2019.gada 29.janvāra rīkojumam “Par apropriācijas pārdali” Veselības ministrijai no budžeta resora “74. Gadskārtējā valsts budžeta izpildes procesā pārdalāmais finansējums” 08.00.00 programmā “Veselības aprūpes sistēmas reformas ieviešanas finansējums” tika pārdalīts finansējums veselības aprūpes sistēmas reformas pasākumu īstenošanai 2019.gadam 154 205 000 euro apmērā.  ***Ietekme 2019. gadam***  1. Atbilstoši Ministru kabineta 2019.gada 8.janvāra sēdes protokola Nr.1 33. §, Informatīvais ziņojums “Par veselības reformas pasākumu īstenošanu 2019.gadā” 3.1.2.1.apakšpunktam 15 770 911 *euro* tika novirzīti, lai nodrošinātu ambulatoro izmeklējumu un terapijas pieejamību, pārdalot iepriekšminēto finansējumu uz apakšprogrammu 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana”:  -t.sk. no 2019.gada 1.septembra pasākumam “Uzlabot grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti” bija ieplānoti 12 386 *euro*.  Noteikumu projekta 1.2.punkts (1.pielikuma tabulas 1.punkts) paredz uzlabot grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti, ņemot vērā, ka sievietes vecums ir viens iedzimtu patoloģiju riskiem, jāizvērtē iespējas visām grūtniecēm, vecākām par 35 gadiem, veikt augļa padziļinātu ultrasonogrāfijas izmeklēšanu ar dopleru, izvērtējot pirmā trimestra ultrasonogrāfijas marķierus -augļa deguna kaula, venozā vada (*ductus venosus*) plūsma un trīsviru vārstuļu plūsma (grūtniecības 11.-13.+6), kopā radot ietekmi no 2019.gada 1.septembra **12 386 *euro*** ((37 158 *euro* (finansējums gadam)/ 12 (gadam) = 3096,5 *euro*); 3096,5 *euro* x 4 (mēneši) = 12 386 *euro*)), skat., tabulu Nr.1. *Iepriekšminētais* *pasākums tiks īstenots apakšprogrammas 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana” ietvaros no* budžeta resora “74. Gadskārtējā valsts budžeta izpildes procesā pārdalāmais finansējums” 08.00.00 programmā “Veselības aprūpes sistēmas reformas ieviešanas finansējums” pārdalītā finansējuma veselības aprūpes sistēmas reformas pasākumu īstenošanai 2019.gadam.  *Tabula Nr.1*   |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | Manipulācijas kods | Manipulācijas nosaukums | Tarifs, *euro* | Grūtnieču skaits (dzemdību skaits 2018.gadā, ja mātes vecums 35 gadi un vairāk, SPKC), kam būs nepieciešams izmeklējums | Nepieciešamais finansējums gadā, *euro* | | 06042 | Doplerogrāfiskās manipulācijas grūtnieces un augļa izmeklēšanā | 10.42 | 3 566 | **37 158** |   *Kopumā iepriekšminētā pasākuma īstenošanai no 2019.gada 1.septembra nepieciešami* ***12 386 euro*** *(gadam nepieciešamais finansējums –* ***37 158 euro)****.*  2. Atbilstoši Ministru kabineta 2019.gada 8.janvāra sēdes protokola Nr.1 33. §, Informatīvais ziņojums “Par veselības reformas pasākumu īstenošanu 2019.gadā” 4.1.1.apakšpunktam 2 282 051 *euro* tika novirzīti, lai nodrošinātu ambulatoro izmeklējumu un terapijas pieejamību, pārdalot iepriekšminēto finansējumu uz apakšprogrammu 33.15.00 “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē”:  -t.sk. no 2019.gada 1.septembra pasākumam “Amonjaka līmeņa noteikšana riska grupas jaundzimušajiem” bija ieplānoti 509 *euro*.  Noteikumu projekta 1.6.punkts (1.pielikuma tabulas 13.punkts) paredz nodrošināt amonjaka līmeņa noteikšanu riska grupas jaundzimušajiem, kopā radot ietekmi no 2019.gada 1.septembra **509 *euro***, skat., tabulu Nr.2. *Iepriekšminētais* *pasākums tiks īstenots apakšprogrammas 33.15.00 “*Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē*” ietvaros no* budžeta resora “74. Gadskārtējā valsts budžeta izpildes procesā pārdalāmais finansējums” 08.00.00 programmā “Veselības aprūpes sistēmas reformas ieviešanas finansējums” pārdalītā finansējuma veselības aprūpes sistēmas reformas pasākumu īstenošanai 2019.gadam.  *Tabula Nr.2*   |  |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | Manipulācijas nosaukums | Pašizmaksa, *euro* | Paredzamais pacientu skaits gadā | Paredzamais pacientu skaits četros mēnešos | Nepieciešamais finansējums, *euro* 2019. gadā (visam gadam) | Nepieciešamais finansējums, *euro* 2019. gadā no 1.septembra | Nepieciešamais finansējums, *euro* 2020. gadā un turpmāk (30% pieaugums no iepriekšējā gada) | | Amonjaka līmeņa noteikšana metabolo slimību diagnostikas un slimības dinamikas izvērtēšanai ambulatorā pacientu aprūpes etapā. | 10.18 | 150 | 50 | 1527 | **509** | **1985** |   *Kopumā iepriekšminētā pasākuma īstenošanai no 2019.gada 1.septembra nepieciešami* ***509 euro*** *(2020.gadam un turpmāk nepieciešamais finansējums –* ***1 985 euro)****.*  Iepriekš minētos pasākumus bija plānots uzsākt no 2019.gada 1.jūlija, un ņemot vērā to, ka pasākumi tiks uzsākti no 2019.gada 1.septembra, līdz ar to veidojas līdzekļu ekonomija 7 211 *euro* (6 193 *euro* + 1 018 *euro* = 7 211 *euro*) apmērā (pasākums “Grūtnieču izmeklējumu kvalitātes uzlabošana” (18 579 euro (aprēķins no 1.jūlija) – 12 386 euro (aprēķins no 1.septembra) = 6 193 euro; pasākums “Amonjaka līmeņa noteikšana” 1 527 euro (aprēķins no 1.jūlija) - 509 euro (aprēķins no 1.septembra) = 1 018 euro). Sadalījumā pa apkšprogrammām: 33.16.00 “Pārējo ambulatoro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana” 6 193 *euro* un 33.15.00 “Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē” 1 018 *euro*.  Ņemot vērā to, ka palielinās grūtnieču skaits vecuma posmā no 35 gadiem un vairāk, līdz ar to izveidojušos līdzekļu ekonomiju 6 193 euro apmērā plānots novirzīt pasākumam “Grūtnieču izmeklējumu kvalitātes uzlabošana”. Kā ar tiek prognozēts, ka pieaugs pacientu skaits amonjaka līmeņa noteikšanai metabolo slimību diagnostikas un slimības dinamikas izvērtēšanai ambulatorā pacientu aprūpes etapā, līdz ar to izveidojušos līdzekļu ekonomiju 1 018 euro apmērā plānots novirzīt pasākumam “Amonjaka līmeņa noteikšana”.  Kopumā iepriekšminēto pasākumu īstenošanai 2019.gadā pavisam kopā ir nepieciešamais finansējums ir **12 895 *euro****.*  ***Ietekme 2020.gadam un turpmāk***  1.Noteikumu projekta 1.2.punkts (1.pielikuma tabulas 1.punkts) paredz uzlabot grūtnieču ultrasonogrāfisko izmeklējumu kvalitāti, ņemot vērā, ka sievietes vecums ir viens iedzimtu patoloģiju riskiem, jāizvērtē iespējas visām grūtniecēm, vecākām par 35 gadiem, veikt augļa padziļinātu ultrasonogrāfijas izmeklēšanu ar dopleru, izvērtējot pirmā trimestra ultrasonogrāfijas marķierus -augļa deguna kaula, venozā vada (*ductus venosus*) plūsma un trīsviru vārstuļu plūsma (grūtniecības 11.-13.+6), kopā radot ietekmi **37 158 *euro*** (skat., tabulu Nr.1 pie 2019.gada ietekmes). *Iepriekšminētais pasākums tiks īstenots apakšprogrammas 33.16.00 “Plānveida stacionāro veselības aprūpes pakalpojumu nodrošināšana” ietvaros.* Finansējums 2020.gadam 37 158 *euro* apmērā tiks nodrošināts no budžeta resora "74. Gadskārtējā valsts budžeta izpildes procesā pārdalāmais finansējums" 08.00.00 programmas "Veselības aprūpes sistēmas reformas ieviešanas finansējums" Veselības ministrijai veselības finansējuma nodrošināšanai rezervētajiem līdzekļiem.  2.Noteikumu projekta 1.6.punkts (1.pielikuma tabulas 13.punkts) paredz nodrošināt amonjaka līmeņa noteikšanu riska grupas jaundzimušajiem, kopā radot ietekmi **1 985 *euro*** (skat., tabulu Nr.2 pie 2019.gada ietekmes). *Iepriekšminētais* *pasākums tiks īstenots apakšprogrammas 33.15.00 “*Laboratorisko izmeklējumu nodrošināšana ambulatorajā aprūpē*” ietvaros.* Finansējums 2020.gadam 1 985 *euro* apmērā tiks nodrošināts no budžeta resora "74. Gadskārtējā valsts budžeta izpildes procesā pārdalāmais finansējums" 08.00.00 programmas "Veselības aprūpes sistēmas reformas ieviešanas finansējums" Veselības ministrijai veselības finansējuma nodrošināšanai rezervētajiem līdzekļiem.  Kopumā iepriekšminēto pasākumu īstenošanai 2020.gadā un turpmāk ik gadu pavisam kopā ir nepieciešamais finansējums ir **39 143 *euro****.* | | | | | | |
| 6.1. detalizēts ieņēmumu aprēķins |
| 6.2. detalizēts izdevumu aprēķins |
| 7. Amata vietu skaita izmaiņas | Projekts šo jomu neskar. | | | | | | |
| 8. Cita informācija | Noteikumu projekta 1.pielikuma 13. un 14.punkts paredz nodrošināt paplašināto jaundzimušo skrīningu, norādām, ka iepriekšminētā pasākuma detalizēti izdevumu aprēķini ir iekļauti Ministru kabineta noteikumu projekta “Grozījumi Ministru kabineta 2018.gada 28.augusta noteikumos Nr.555 “Veselības aprūpes pakalpojumu organizēšanas un samaksas kārtība”” anotācijā. | | | | | | |

|  |
| --- |
| **IV. Tiesību akta projekta ietekme uz spēkā esošo tiesību normu sistēmu** |
| Projekts šo jomu neskar |

|  |
| --- |
| **V. Tiesību akta projekta atbilstība Latvijas Republikas starptautiskajām saistībām** |
| Projekts šo jomu neskar |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **VI. Sabiedrības līdzdalība un komunikācijas aktivitātes** | |
| 1. | Plānotās sabiedrības līdzdalības un komunikācijas aktivitātes saistībā ar projektu | 24.05.2019. Veselības ministrijā norisinājās sabiedriskā apspriede. |
| 2. | Sabiedrības līdzdalība projekta izstrādē | Projekta izstrādes procesā, komunicējot telefoniski, elektroniski, kā arī klātienē, notika sadarbība ar Latvijas Ginekologu un dzemdību speciālistu asociāciju, Latvijas Neonatologu biedrību, BKUS speciālistiem. Projekts, kā arī informācija par plānoto sabiedrisko apspriedi tika ievietota Veselības ministrijas tīmekļa vietnē [www.vm.gov.lv](http://www.vm.gov.lv) 2019. gada 9. maijā. Sabiedriskās apspriedes ietvaros savu viedokli pauda Latvijas Neonatologu biedrības speciālisti. |
| 3. | Sabiedrības līdzdalības rezultāti | Sabiedriskās apspriedes ietvaros tika izskatīti un daļēji ņemti vērā Latvijas Neonatologu biedrības priekšlikumi.  Papildus pēc Projekta izsludināšanas Valsts sekretāru sanāksmē 2019. gada 6. jūnijā, tika saņemts Latvijas Ģimenes ārstu asociācijas atzinums, kurā minētie priekšlikumi tika izskatīti un daļēji ņemti vērā.  Netika akceptēti Latvijas Neonatologu biedrības un Latvijas Ģimenes ārstu asociācijas priekšlikumi paredzēt Projektā medicīniska rakstura informāciju, kura, Veselības ministrijas ieskatā, ir pārāk detalizēta un būtu iekļaujama ārstniecības personu darbā izmantojamajās klīniskajās vadlīnijās. |
| 4. | Cita informācija | Nav. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **VII. Tiesību akta projekta izpildes nodrošināšana un tās ietekme uz institūcijām** | | |
| 1. | Projekta izpildē iesaistītās institūcijas | Ārstniecības iestādes, kuras nodrošina grūtnieces aprūpi un dzemdību palīdzību, BKUS. |
| 2. | Projekta izpildes ietekme uz pārvaldes funkcijām un institucionālo struktūru.  Jaunu institūciju izveide, esošu institūciju likvidācija vai reorganizācija, to ietekme uz institūcijas cilvēkresursiem | Projekts šo jomu neskar. |
| 3. | Cita informācija | Nav. |

Veselības ministre                                  I. Viņķele

Vīza: valsts sekretāre D. Mūrmane-Umbraško

Korņenkova 67876098

[Viktorija.Kornenkova@vm.gov.lv](mailto:Viktorija.Kornenkova@vm.gov.lv)

Lazdiņa 67876169

[Ivita.lazdina@vm.gov.lv](mailto:Ivita.lazdina@vm.gov.lv)

1. Häberle J, Boddaert N, Burlina A, Chakrapani A. et al.,Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders Orphanet J Rare Dis. 2012 May 29;7:32;

   UK National Metabolic Biochemistry Network Guidelines for the Investigation of Hyperammonaemia for Inherited Metabolic Disorders http://www.metbio.net/docs/metbio-guideline-rude248229-25-05-2009.pdf;

   Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, Haliloglu G et al., Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. Orphanet J Rare Dis. 2014 Sep 2;9:130; [↑](#footnote-ref-1)
2. Ferec C, Verlingue C, Parent P, Morin JF, et al. 1995. Neonatal screening for cystic fibrosis: Result of a pilot study using both immunoreactive trypsinogen and cystic fibrosis gene mutation analysis. Hum. Genet. 96, 542-8;

   Wilcken B, Wiley V, Sherry G and Bayliss U. 1995. Neonatal screening for cystic fibrosis: A comparison of two strategies for case detection in 1.2 milloin babies. J. Pediatr. 127, 965-970;

   Farrell PM, Kosorok MR, Laxova A, Shen G, Koscik RE, Bruns WT, et al. 1997. Nutritional benefits of neonatal screening for cystic fibrosis. NEJM 337, 963-999. [↑](#footnote-ref-2)