

LIETUVOS RESPUBLIKOS SVEIKATOS APSAUGOS MINISTERIJA
RETŲ LIGŲ SVEIKATOS POLITIKOS GRUPĖS 2025-11-12 POSĖDŽIO
PROTOKOLAS

2025-12-22 d. Nr.

Posėdis įvyko 2025-11-12 VŠĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikose (toliau – VUL SK).

Posėdžio pirmininkė – Sveikatos apsaugos ministerijos viceministrė Laimutė Vaidelienė.

Posėdžio moderatorius – Sveikatos apsaugos ministerijos atstovas Jonas Bartlingas

Posėdį protokolavo – VULSK atstovė Jurgita Songailienė.

Dalyvavo: Retų ligų sveikatos politikos grupės (toliau – Politikos grupė) nariai (pridedama), VULSK Medicininės genetikos centro (toliau – MGC) atstovai: Jurgita Songailienė, Elena Urbškaitė-Zovė, Marija Smirnova.

DARBOTVARKĖ:

1. Sveikatos apsaugos viceministrės Laimutės Vaidelienės sveikinimo žodis.
2. Visuotinės naujagimių patikros, vykdomos vadovaujantis Lietuvos Respublikos sveikatos pasaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymu Nr. V-601 „Dėl visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įimtų retų ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ ligų sąrašo plėtra:
 - 2.1 Pranešimas dėl 18 ligų. Pranešėja – dr. Jurgita Songailienė VŠĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų (toliau – VUL SK) MGC Visuotinio naujagimių tikrinimo ir paveldimųjų medžiagų apykaitos ligų diagnostikos laboratorijos vyr. laboratorinės medicinos gydytoja;
 - 2.2 pranešimas dėl sunkaus kombinuoto imunodeficito. Pranešėja – prof. Jelena Rascon, VULSK Vaikų onkohematologijos centro vadovė.
3. Diskusija, kiti aktualūs klausimai.

1. SVARSTYTA. Sveikatos apsaugos ministrės Laimutės Vaidelienės sveikinimo žodis.

Posėdį pradėjo sveikatos apsaugos viceministrė Laimutė Vaidelienė, kuri pasveikino susirinkusius ir pabrėžė retų ligų politikos svarbą bei būtinybę gerinti pacientų priežiūrą Lietuvoje.

2. SVARSTYTA.

Visuotinės naujagimių patikros, vykdomos vadovaujantis Lietuvos Respublikos sveikatos pasaugos ministro 2014 m. gegužės 22 d. įsakymu

Nr. V-601 „Dėl visuotinio naujagimių tikrinimo dėl įimtų retų ligų tvarkos aprašo patvirtinimo“ ligų sąrašo plėtra.

Dr. Jurgita Songailienė padarė pristatymą dėl visuotinį naujagimių tikrinimą Lietuvoje ir Europos Sąjungoje, apie turimą infrastruktūrą, personalą. Buvo atkreiptas dėmesys, kad nauja liga įtraukiama į visuotinės naujagimių patikros sąrašą, jei atitinka Tarptautinės visuotinės naujagimių patikros draugijos (angl. International Society for Neonatal Screening, ISNS) kriterijus:

1) patvirtinta tiesioginė ankstyvos visuotinės patikros nauda naujagimiui, t. y. nustatius ligą pradinėje stadijoje, galima ją gydyti ir taip išvengti komplikacijų;

2) išlaikoma ekonominė pusiausvyra tarp visuotinei patikrai reikalingų lėšų ir kitų su ligos gydymu susijusių išlaidų;

3) visuotinei naujagimių patikrai naudojami testai yra patikimi;

4) diagnozavus ligą, užtikrinama sisteminga paciento sveikatos priežiūra.

Pasiūlyta siūlomų ligų, kuriomis siūloma papildyti visuotinę naujagimių patikrą, pristatymus padaryti trimis etapais pagal naudojamus tyrimus (ir ligas):

a) fermentinis tyrimas – liga „Biotinidazės stoka“;

b) Tandeminės masių spektrometrijos metodo tyrimas - ligos:

1. I tipo tirozinemija;
2. Argininemija (arginazės stoka);
3. Arginino sukcininė acidemija (arginino sukcinato liazės stoka);
4. Citrulinemija I tipo (arginino sukcinato sintetazės stoka);
5. Homocistinurija (cistationino-Beta-sintazės stoka);
6. Karnitino palmitoil-transferazės IA stoka;
7. Karnitino palmitoil-transferazės II stoka;
8. Karnitino-acilkarnitino translokazės stoka;
9. Labai ilgų grandinių riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stoka;
10. Trifunkcinio baltymo stoka;
11. Gliutaro acidurija II tipo (dauginė acil-KoA dehidrogenazių stoka);
12. Propiono acidemija(propionil-KoA karboksilazės stoka);
13. Izovalerijono acidemija;
14. 3-metil-krotonilglicinurija;
15. 3-hidroksi-3-metilgliutaro acidurija;
16. Dauginė karboksilazių stoka, ankstyvos pradžios (holokarboksilazės sintetazės stoka, HCS);
17. Beta ketotiolazės stoka;

c) PGR tyrimas – liga „Sunkus kombinuotas imunodeficitas“.

2.1. Pristatymas dėl ligos „Biotinidazės stoka (BTDs)“ (ORPHA:79241, OMIM # 253260) įtraukimo į visuotinį naujagimių tikrinimą.

Dr. J. Songailienė pateikė informaciją apie ligą, jos dažnį, klinikinius požymius, metaboline komplikacijas, informaciją apie galimą klinikinę ligos

pasireiškimo pradžią ir klinikinių pažeidimų pasekmes, esamą gydymą, diagnostines galimybes. Taip pat atkreiptas dėmesys apie gydymo pasekmes, jį skiriant iki klinikinių požymių pasireiškimui. Pateikta informacija apie tyrimo atitikimą Tarptautinės visuotinės naujagimių patikros draugijos kriterijams (pridedama priedas 1).

Pateikti siūlymai, kad pacientai galėtų būti prižiūrimi VUL SK ir LSMUL KK retų ligų centruose.

Prof. L. Jankauskaitė uždavė klausimą dėl ligos pasireiškimo dažnio Lietuvoje – pasireiškimas 1:46000. Taip pat atkreiptas dėmesys kad taip pat būtų sudaryta galimybė ir nenustatytų atveju tirti galimai įtariamus sergančiuosius ir rekomenduoti vartoti biotiną taip mažinant galimas sunkesnes pasekmes. Buvo užduotas klausimas apie tėvelių atsisakymo tirti jų naujagimių dažnį ir priežastis. Atsisakymų būna apie 140 per metus, atsisakymų priežastys varijuoja – tai bendras skiepų atsisakymas, atsisakoma papildomų tikrinimų, tėvelių nepakankamas supratimas apie genetines ir paveldimas ligas. Atkreiptas dėmesys į nepakankamą švietimą.

Žydrūnė Baigienė uždavė klausimą dėl skaidrėse pateiktos informacijos apie sąnaudas – kas jas sudaro ir su kuo jos susijusios – atsakyta kad lėšos susijusios tik su visuotiniu naujagimių tikrinimo dėl šios ligos paslauga – lėšomis reagentams ir personalo darbo užmokesčiui.

J. Bartlingas patikslino, kad politikos grupės svarsto tik dėl ligos pritarimo įtraukti į visuotinį naujagimių tikrinimą, o vertinimą dėl naujos paslaugos įrašymo į PSDF biudžeto lėšomis apmokamų asmens sveikatos priežiūros paslaugų sąrašą atlieka Asmens sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo komitetas (toliau – Komitetas). Tuo atveju jei Politikos grupė pritaris įtraukimui, VUL SK turės teikti paraišką Komitetui Asmens sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo komiteto darbo reglamento nustatyta tvarka¹.

2.2. Svarstymas dėl ligų diagnozuojamų Tandeminės masių spektrometrijos metodu – 17 ligų sąrašas:

Aminorūgščių apykaitos sutrikimai

1. I tipo tirozinemija
2. Homocistinurija (cistationin-Beta-sintazės stoka)

Šlapalo ciklo sutrikimai

3. Argininemija (arginazės stoka)
4. Arginino sukcininė acidemija (arginino sukcinato liazės stoka)
5. Citrulinemija I tipo (arginino sukcinato sintetazės stoka)

Riebalų rūgščių oksidacijos sutrikimai

6. Karnitino palmitoil-transferazės IA stoka
7. Karnitino palmitoil-transferazės II stoka
8. Karnitino-acilkarnitino translokazės stoka
9. Labai ilgų grandinių riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stoka
10. Trifunkcinio baltymo stoka

Organinės acidemijos

11. Gliutaro acidurija II tipo (dauginė acil-KoA dehidrogenazių stoka)
12. Propiono acidemija (propionil-KoA karboksilazės stoka)

¹ [V-1056 Dėl Asmens sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo komiteto sudarymo ir Asmens sveikatos priežiūr...](#)

13. Izovalerijono acidemija
14. 3-metil-krotonilglicinurija
15. 3-hidroksi-3-metilgliutaro acidurija
16. Dauginė karboksilazių stoka, ankstyvos pradžios (holokarboksilazės sintetazės stoka, HCS)
17. Beta ketotiolazės stoka

Dr. J. Songailienė pristatė kad visos ligos panašios pagal dažnį, klinikinius požymius, metabolines komplikacijas, informaciją apie galimą klinikinę ligos pasireiškimo pradžią ir klinikinių pažeidimų pasekmes, esamą gydymą, diagnostines galimybes. Taip pat atkreiptas dėmesys apie gydymo pasekmes, jį skiriant iki klinikinių požymių pasireiškimui.

Pateikta informacija apie tyrimo atitikimą Tarptautinės visuotinės naujagimių patikros draugijos kriterijams. Informacija apie atitikimą kriterijams pridedama priede 2.

Pateikti siūlymai, kad pacientai galėtų būti prižiūrimi VUL SK ir LSMUL KK retų ligų centruose.

Atkreiptas dėmesys, apie mėginių pristatymo ištyrimui laiką. Kuo vėliau pristatomi mėginiai tuo vėliau nustatoma diagnozė ir tuo vėliau pradedamas gydymas ar skiriama dieta, ir gali susidaryti situacija kad pasireikš simptomai ir suvaldyti situaciją ir skyrus gydymą bus ženkliai sunkiau pasiekti teigiamų rezultatų. Pasiūlyta atlikti Sisteminiis naujagimių tikrinimo paslaugų – visų etapų - įsivertinimą.

I. Zelbienė informavo, kad kitas etapas yra naujos paslaugos vertinimas dėl naujos paslaugos įrašymo į PSDF biudžeto lėšomis apmokamų asmens sveikatos priežiūros paslaugų sąrašą, paraiška turi būti teikiam pagal kiekvieną ligos nozologinį vienetą.

2.3. svarstymas dėl sunkaus kombinuoto imunodeficito (SKID) (angl. SCID, severe combined immune deficiency), ORPHA:183660, OMIM # 601457,

Ligos aprašymą ir ištyrimo situaciją pristatė prof. J. Rascon. Taip pat pateikti argumentai patvirtinantys atitikimą ligos įtraukimo į visuotinės naujagimių patikros sąrašą, pagal Tarptautinės visuotinės naujagimių patikros draugijos kriterijams (pridedama, priedas 3)

Nutarta:

1. Politikos grupės atstovai pritarė paraiškų teikimui Asmens sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo komitetui:
 - 1.1. „Biotinidazės stoka“ (BTDs), ORPHA:79241, OMIM # 253260;
 - 1.2. I tipo tirozinemija;
 - 1.3. Argininemija (arginazės stoka);
 - 1.4. Arginino sukcininė acidemija (arginino sukcinato liazės stoka);
 - 1.5. Citrulinemija I tipo (arginino sukcinato sintetazės stoka);
 - 1.6. Homocistinurija (cistationino-Beta-sintazės stoka);
 - 1.7. Karnitino palmitoil-transferazės IA stoka;
 - 1.8. Karnitino palmitoil-transferazės II stoka;

- 1.9. Karnitino-acilkarnitino translokazės stoka;
 - 1.10. Labai ilgų grandinių riebalų rūgščių acil-KoA dehidrogenazės stoka;
 - 1.11. Trifunkcinio baltymo stoka;
 - 1.12. Gliutaro acidurija II tipo (dauginė acil-KoA dehidrogenazių stoka);
 - 1.13. Propiono acidemija(propionil-KoA karboksilazės stoka);
 - 1.14. Izovalerijono acidemija;
 - 1.15. 3-metil-krotonilglicinurija;
 - 1.16. 3-hidroksi-3-metilgliutaro acidurija;
 - 1.17. Dauginė karboksilazių stoka, ankstyvos pradžios (holokarboksilazės sintetazės stoka, HCS);
 - 1.18. Beta ketotiolazės stoka;
 - 1.19. „Sunkus kombinuotas imunodeficitas“ (SKID, ORPHA:183660, OMIM # 601457).
- 2. Paraiškos Asmens sveikatos priežiūros paslaugų vertinimo komitetui turi būti pildomos kiekvienam nosologiniam ligos vienetui atskirai.
 - 3. Atsižvelgiant į nuolatinį sveikatos priežiūros kokybės gerinimo poreikį, nutarta 2026 metais apsvarstyti visuotinio naujagimių tikrinimo etapų gerinimo procesus: įrankius padėsiančius užtikrinti ankstyvą (iki nėštumo ir nėštumo pradžioje), informaciją apie visuotinį naujagimių tikrinimą, bei priemones mėginių transportavimo iš gimdymo stacionarų terminų laikymuisi užtikrinti.

Posėdžio pirmininkė

Laimutė Vaidelienė

Posėdžio moderatorius

Jonas Bartlingas

Posėdį protokolavo

Jurgita Songailienė