

Életkorhoz kötött szűrővizsgálatok

I. Fejezet

1. 0-4 napos életkorban:

- a) teljes fizikális vizsgálat, különös tekintettel a fejlődési rendellenességek szűrésére,
 - b) testtömeg, testhossz, fej/mell-körfogat mérése és a hazai standardok szerinti értékelése,
 - c) ideggyógyászati vizsgálat,
 - d) csípőficam szűrése,
 - e) érzékszervek működésének vizsgálata:
 - ea) hallás vizsgálata,
 - eb) látás vizsgálata (vörös visszfény, pupilla-reakció, látásmagartás),
 - fc) veleszületett anyagcsere-betegségek:
 - fa) galactosaemia (összgalaktóz-szint és Gal-1-PUT), hypothyreosis, biotinidáz hiány,
 - fb) tömegspektográfiás 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 acidaemia (IVA), metilmalonsav acidaemia (MMA), propionsav acidaemia (PA), 3-hydroxi-3-metilglutaryl-(HMG-)-CoA lyase, methylcrotonyl CoA karboxylase hiány (MCC) multiplex carboxylase hiány, phenylketonuria
- újszülöttkori szűrése.

2. 1, 3 és 6 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) a pszichomotoros és mentális fejlődés vizsgálata,
- f) érzékszervek működésének vizsgálata (látás, kancsalság, hallás).

3. 1 éves életkorban és 6 éves életkorig évente

- a) teljes fizikális vizsgálat,
- b) idegrendszer vizsgálata,
- c) rejtettheréjűség vizsgálata 2 éves korig, herék vizsgálata évente,
- d) pozitív családi anamnézis esetén szerológiai szűrővizsgálat coeliakia irányában, 1 éves korban,
- e) testmagasság, testtömeg (fejkörfogat szükség szerint, mellkaskörfogat mérése), a fejlődés és tápláltsági állapot értékelése hazai standardok alapján,
- f) a pszichés, motoros, mentális, szociális fejlődés és magatartásproblémák vizsgálata, gyanú esetén szakellátásra irányítás,
- g) érzékszervek működésének vizsgálata (látás, kancsalság, hallás) és a beszédfejlődés vizsgálata,
- h) mozgásszervek vizsgálata: különös tekintettel a lábstatikai problémákra és a gerinc rendellenességeire (tartáshiba, scoliosis),
- i) vérnyomás mérése 3-6 éves életkor között évente.

4. 6-18 év között:

- a) teljes fizikális vizsgálat és ennek rögzítése,
- b) a körelőzmény ismételt felvétele az öröklődő malignus betegségek vagy hajlamosító állapotok (pl. familiáris colon polyposis) irányába, szükség esetén szakorvosi vizsgálat,
- c) a családi anamnézis, a tápláltsági állapot, az életmódbeli tényezők alapján a szív és érrendszeri betegségek, a metabolikus szindróma és a diabetes mellitus szempontjából veszélyeztetett gyerekek kiszűrése, szakellátásra irányítása,
- d) golyvaszűrés 11 éves életkortól,
- e) a testmagasság, testtömeg, mellkaskörfogat mérése, a testi fejlettség és tápláltsági állapot hazai standardok szerinti értékelése, a nemi fejlődés értékelése,
- f) hangulati, magatartászavarok, tanulási nehézségek feltárása, szükség esetén szakellátásra irányítás,
- g) érzékszervek vizsgálata (látásélesség, színlátás, hallás),

h) mozgásszervek vizsgálata: különös tekintettel a lábstatikai problémákra és a gerinc-rendellenességekre (tartáshiba, scoliosis, Scheuerman),
i) vérnyomásmérés.