

Luokka	Laatuj. Työohjeet
Versio/pvm	5 / 24.8.2021
Laatijat	Nagy Irina; Kylmänen Kaisi; Paavola Timo; Hyyryläinen Anna; Koskela Sanna; Natri Pirjo; Bergman Arja
Vastuuhenkilö	Nagy Irina
Hyväksyjä	Männistö Tuija
Tämä ohje koskee	O:eran; O:päiv
Paperijakelu	O:eran; O:päiv
Kansio	Päivystyskansio; Vastaava hoitaja

Kiireelliset perinnöllisten aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksien näytteet

1 Kiirehtimisen aiheet

- Aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimukset (P -Aminoh, U -Aminoh, Li-Aminoh, P -Gly, Li-Gly, U-Orgah-O) määritetään **yleensä kerran viikossa** ja lausunnot tuloksista valmistuvat yleensä 2-4 viikon kuluttua näytteenotosta. Tutkimukset P -Aminoh (1061), U -Aminoh (1062), Li-Aminoh (1059), P -Gly (1502) ja Li-Gly (3041) tehdään toistaiseksi alihankintalaboratoriossa.
- Mikäli vastauksen nopea saanti on vaikeasti sairaan potilaan hoidon kannalta merkittävää, aineenvaihdunnan häiriöiden vastuulääkäri/vastuukemisti **pyrkii kiirehtimään analyysejä mahdollisuuksien mukaan**.
- Potilasta hoitava yksikkö voi pyytää tekemään aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksien määritykset kiirehdittynä, esimerkiksi kun
 - Vastasyntyneellä epäillään **nonketoottista hyperglysinemiaa (NKH)**.
 - Erittäin sairaalla (lapsi) potilaalla **epäillään perinnöllistä aineenvaihduntasairautta**.
 - SASKE on ohjeistanut **B-Vasseu2-seulontatuloksen perusteella** tekemään jatkotutkimukset erittäin kiireellisesti, koska seulonnan perusteella epäillään nopeasti pahenevaa perinnöllistä aineenvaihduntasairautta.

2 Näytteiden analyysiaikataulusta sopiminen

- Päätöksen aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksien pyytämisestä kiirehdittynä tekee kokenut lastentautien erikoislääkäri tai päivystysaikana lastentautien takapäivystäjä.
- Epäiltäessä non-ketoottista hyperglysinemiaa (NKH) kiireellinen määräitys tilataan ja siitä ilmoitetaan puhelimitse erityisanalytiikan laboratorioon (puh. 040 635 6374).**
 - Päivystysaikana määräyksestä voi ilmoittaa päivystyslaboratorioon hoitajalle (puh. 040 635 6351).**
- Jos tutkimuksia kiirehditään muista syistä kuin NKH-epäilyn takia, lastentautien lääkäri ottaa virkaaikana yhteyttä aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaavaan lääkäriin tai sairaalakemistiin ja sopii näytteiden määritysaikataulun. Ko. lääkärin ja/tai sairaalakemistin yhteystiedot saa tarvittaessa erityisanalytiikan laboratoriosta (puh 040 635 6374).
 - Epäily tyrosinemia 1:stä tulee olla kirjattuna pyynnön yhteyteen**, jotta näytteelle osataan tehdä tarvittava erikoiskäsittely ilman viivettä.
- Yhteydenoton jälkeen laboratorio määrittää näytteet mahdollisuuksien mukaan kiireellisinä/päivystyksenä. Määrityksien aikataulu sovitaan yhteistyössä lastenlääkärin kanssa **huomioiden laboratorion henkilöstöressit, laiteressit, mahdollinen alihankintaan liittyvä viive sekä potilaan tilanne**.
 - U-Orgah-O (2437)** kiirenäytteiden esikäsittelyyn ja analysointiin menee vähintään noin 8 tuntia, jonka jälkeen aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri antaa tuloksista lausunnon.

3 Kiirehdytettävien näytteiden toimittaminen erityisanalytiikan laboratorioon

- **Arkipäivänä klo 07-15 näytteet toimitetaan lähettämällä viipymättä suoraan erityisanalytiikan laboratorioon (S6P, 1 krs, halli 2; puh. 040 635 6374).** Kiireellisestä näytteestä tulee ilmoittaa laboratorion henkilökunnalle, kun näyte jätetään laboratorioon (**erityisanalytiikan laboratorioon (puh. 040 635 6374).**)
- **Päivystysaikana näyte toimitetaan viipymättä suoraan keskuslaboratorioon, liukuovi S5 R17 (asiakaspalveluun työpisteeseen).** Kiireellisestä näytteestä tulee ilmoittaa laboratorion henkilökunnalle, kun näyte jätetään laboratorioon (**puh. 040 635 6351).**
- **Likvorinäytteenotto ja kuljetus laboratorioon** (katso myös tutkimukset Li-Aminoh ja Li-Gly ohjekirjasta): selkäydinneste otetaan kylmään putkeen; näytteessä ei saa olla verta; jos näytteenoton aikana huomataan verta, suositellaan keräämään näyte useampaan putkeen. Likvorin näytteen kanssa suositellaan samana päivänä otettua plasman P-Aminoh (tai P-Gly) vertailunäytettä. Selvästi hemolyyttinen näyte ei ole analyysikelpoinen.
 - **LÄHETYS OYS:ssa:** Näyte toimitetaan viipymättä (alle 30 min kuluessa) jäällä tai kylmägeelillä viilennettynä laboratorioon. Laboratoriossa näyte sentrifugoidaan välittömästi (750-2000 x g 10 min) ja kirkas selkäydinneste erotellaan uuteen putkeen ja säilytetään pakastettuna.
 - **LÄHETYS toisesta laboratorion Oulun laboratorioon:** Esikäsitelty näyte (katso lähetysohje OYS:ssa) lähetetään pakastettuna kuivajää- tai termoslähetyksenä.

4 Kiirehdytettävien näytteiden analysointi erityisanalytiikan laboratorioissa, virtsan orgaaniset hapot (2437 U- Orgah-O)

- Päivystysaikana otettujen näytteiden analysointi pyritään ajoittamaan virka-aikaan. Erityisanalytiikan laboratorioissa on henkilökuntaa paikalla arkisin klo 7-15. Jos näytteet joudutaan analysoimaan osittain tai kokonaan päivystysajalla, laboratorion henkilökunnalle maksetaan hälytysraha ja muut korvaukset. Tutkimuksen hintaan lisätään tällöin päivystyslisä.
- **Pitkinä juhlapyhinä päivystyslaboratorion vastaava hoitaja pyrkii hälyttämään** orgaanisia happoja taitavan erityisanalytiikan hoitajan (erillisen listan mukaisesti) paikalle. Erityisanalytiikan hoitaja sopii puolestaan laboratorion aineenvaihduntasairauksien lääkärin kanssa tulosten lausumisesta.
- Jos potilaalla epäillään tyrosinemiaa (tyyppi 1) tai sen poissulku on erotusdiagnostisesti tärkeää, kiireellinen näyte voidaan tarvittaessa määrittää sekä normaalisti esikäsiteltynä että oksimoituna samassa ajosarjassa. – **Epäily tyrosinemiasta tulee olla kirjattuna pyynnön yhteyteen, jotta näytteen esikäsitely voidaan tehdä oikein viiveettä.**

4.1 Poikkeustilanne

- Jos **U-Orgah-O** ei voida määrittää riittävän kiireellisesti NordLab Oulun Erityisanalytiikan laboratorioissa, sairaalakemisti tai aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri voi päättää näytteen lähettämisestä alihankintalaboratorioon, johon on sovittu alustavasti poikkeustilanteista (Huslabissa ja Alankomaissa Amsterdamissa AMC-laboratoriossa voidaan analysoida sekä virtsan orgaaniset hapot että aminohapot).

- Katso tutkimuksien 1061 P-Aminoh; 1059 Li-Aminoh ja 1062 U-aminoh kuvaukset NordLabin ohjekirjasta.
- Aineenvaihduntasairauksista vastaava lääkäri ottaa yhteyttä sähköpostilla AMC-laboratorioon ja ilmoittaa kiireellisen näytteen lähetyksestä.
- Kuivajääkuljetus kestää noin 2 vrk DHL Express palvelulla, joka järjestetään vain kerran viikossa tiistaisin tai keskiviikkoisin muiden näytteiden kanssa.

6 Muutokset tässä versiossa

- Kohtaa 5.1. täydennetty