

Ohjeen luokka	MENTELMÄTYÖOHJE
Versio/pvm	1.0 / 22.06.2016
Laatijat	MK Koivula, P Myllynen, I Nagy, L Risteli, M Raunio
Vastuhenkilö	MK Koivula 22.6.2016
Hyväksyjä	L Risteli 21.6.2016
Jakelu	ERAN, PÄIV (+ kopio Lasten tautien metaboliselle tiimille)
Kansio	ERAN: Päivystys, PÄIV: Vastaava hoitaja, NordLabin internet

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 1-2 viikon kuluttua näytteenotosta.

Erityisanalytiikan laboratorio **pyrkii kiirehtimään analyysijä mahdollisuuksien mukaan**, jos tulosten saaminen on vaikeasti sairaan potilaan hoidon kannalta merkittävää.

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 pyytamisestä kiirehdittynä tekee **kokenut lastentautien erikoislääkäri tai päivystysaikana lastentautien takapäivystäjä**.

Epäiltäessä non-ketoottista hyperglysinemiaa (NKH) kiireellinen määritys tilataan ja siitä ilmoitetaan **puhelimitse erityisanalytiikan laboratorioon puh. 040 635 6374**. Jos tutkimuksia kiirehdi-tään muista syistä kuin NKH-epäilyn takia, **lastentautien lääkäri ottaa virka-aikana 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 kirjattu pyynnön yhteyteen**, jotta näytteelle osataan tehdä tarvittava erikoiskäsittely ilman viivettä.

Yhteydenoton jälkeen laboratorio määrittää näytteet **mahdollisuuksien mukaan** kiireellisenä/päivystyksenä. **Määrityksien aikataulu** sovitaan yhteistyössä lastenlääkärin kanssa **huomioiden laboratorion henkilöstöressit, laiteresurssit ja potilaan tilanne**. Arkipäivinä näytteet pyritään samaan ajoon samana päivänä tai viimeistään seuraavana aamuna. Kiirenäytteiden esikäsittelyyn ja analysointiin menee vähintään noin 8 tuntia, jonka jälkeen aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri antaa tuloksista lausunnon.

Erityisanalytiikan laboratoriossa 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.

3 Kiirehdyttäjien näytteiden toimittaminen erityisanalytiikan laboratorioon

Näytteet toimitetaan **lähetin** välityksellä viipymättä **suoraan erityisanalytiikan laboratorioon (S6P, 1 krs, halli 2)**. Päivystysaikana näyte toimitetaan viipymättä päivystyslaboratorioon pakastettavaksi. (Kts. Päivystysaikainen toiminta.)

4 Kiirehdyttäjien näytteiden analysointi erityisanalytiikan laboratoriossa

Tarvittaessa samana päivinä pyritään määrittämään sekä aminohapot että orgaaniset hapot.

Aminohapot

Kiirenäytteet ajetaan aina normaalisti esikäsiteltyinä sekä 1:10 –laimennettuina samassa ajosarjassa (laimennettu ensin). Ajojärjestys: Likvori, Plasma ja virtsa. Sarjan lopussa ajetaan kontrollit.

Nonketoottisen hyperglysemian epäilyssä määritetään sekä likvorin että plasman aminohapot laimentamatta (likvor-näyte ensin).

Virtsan orgaaniset hapot

Jos potilaalla epäillään tyrosinemiaa (tyyppi 1) tai sen poissulku on erotusdiagnostisesti tärkeää, kiireellinen näyte voidaan tarvittaessa määrittää sekä normaalisti esikäsiteltyinä että oksimoituna samassa ajosarjassa. – **Epäily tyrosinemiasta tulee olla kirjattuna pyynnön yhteyteen, jotta näytteen esikäsitely voidaan tehdä oikein viiveettä.**

5 Päivystysaikainen toiminta

Päätöksen aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksien pyytämisestä kiirehdyttäjänä tekee **päivystysaikana lastentautien takapäivystäjä**. Päivystysaikana näyte toimitetaan viipymättä päivystyslaboratorioon pakastettavaksi.

Päivystysaikana tutkimuksia **ei pääsääntöisesti tehdä, mutta mahdollisuutta voi tiedustella** puhelimitse päivystyslaboratorion vastaavalta hoitajalta (puh. 040 635 6245). Myös **päivystysaikana otettujen näytteiden analysointi pyritään ajoittamaan virka-aikaan** (esim. seuraavaan aamuun). **Pitkinä juhlapyhinä päivystyslaboratorion vastaava hoitaja pyrkii hälyttämään** jonkin aminohappoja ja/tai orgaanisia happoja taitavan erityisanalytiikan hoitajan (erillisen listan mukaisesti) paikalle. Erityisanalytiikan hoitaja sopii puolestaan aineenvaihduntasairauksien lääkärin kanssa tulosten lausumisesta.

6 Poikkeustilanteet

Jos näytettä ei voida määrittää riittävän kiireellisesti NordLab Oulun Erityisanalytiikan laboratoriossa, sairaalakemisti tai aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri voi päättää näytteen lähettämisestä. Näyte lähetetään tällöin kuriiripostina toiseen suomalaiseen laboratorioon, joka voi analysoida näytteen. (Huslabissa voidaan analysoida sekä virtsan orgaaniset hapot että aminohapot. Islabissa voidaan analysoida aminohapot.)

Huslabin kanssa on sovittu alustavasti poikkeustilanteista. Tällöin soimitaan Huslabin Erikoiskemian laboratorioon tai tutkimuksen yhteyshenkilöille ja sovitaan menettelystä. Huslabin aineenvaihduntasairauksista vastaava lääkäri soittaa heti analyysin valmistettua alustavan tutkimuksen sovittoon puhelinnumeroon.

(Kts. Huslabin yhteystiedot ohjekirja esim. fP-Aminoh: http://huslab.fi/cgi-bin/ohjekirja/tt_show.exe?assay=1061&terms=amino).