

Luokka	Laatuj. Työohjeet
Versio/pvm	7 / 27.1.2023
Laatijat	Nagy Irina; Hyyryläinen Anna; Natri Pirjo; Kylmänen Kaisi; Bergman Arja; Alaraappana Mira
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- Orgah-O) määritetään **yleensä kerran viikossa** ja lausunnot tuloksista valmistuvat yleensä 2-4 viikon kuluttua näytteenotosta. Tutkimukset U –Aminoh (1062), Li-Aminoh (1059), B-Asyykar (6422) ja P-asyykar (11764) 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-Vasseu1-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 määrittäminen tilataan ja siitä ilmoitetaan puhelimitse erikoiskemian laboratorioon (puh. 040 635 6374).**
 - Päivystysaikana määrittämisestä voi ilmoittaa päivystyslaboratorioon hoitajalle (puh. 040 635 6351).**
- Jos tutkimuksia kiirehditään 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 erikoiskemian 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 lastenlääkärimme kanssa **huomioiden laboratorion henkilöstöressit, laiteressit, mahdollinen alihankintaan liittyvä viive sekä potilaan tilanne**.
 - P-Aminoh (1061) ja U-Orgah-O (2437)** kiirenäytteiden esikäsittelyyn ja analysointiin menee noin 6-8 tuntia, jonka jälkeen aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri antaa tuloksista lausunnon.

3 Kiirehdittyjen näytteiden toimittaminen erikoiskemian laboratorioon

- **Arkipäivänä klo 07-15 näytteet toimitetaan lähetin välityksellä viipymättä suoraan erikoiskemian laboratorioon (S6P, 1 krs, halli 2; puh. 040 635 6374).** Kiireellisestä näytteestä tulee ilmoittaa laboratorion henkilökunnalle, kun näyte jätetään laboratorioon (**erikoiskemian 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 tutkimus Li-Aminoh 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 vertailunäytettä. Selvästi hemolyyttinen näyte ei ole analyysikelpoinen.
 - **LÄHETYS OYS:ssa:** Näyte toimitetaan viipymättä (alle 30 min kuluessa) jäillä 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 NordLab Oulun laboratorioon:** Esikäsitelty näyte (katso lähetysohje OYS:ssa) lähetetään pakastettuna kuivajää- tai termoslähetyksenä.

4 Kiirehdittyjen näytteiden analysointi erikoiskemian laboratoriossa, plasman aminohapot (1061 P-Aminoh) ja virtsan orgaaniset hapot (2437 U- Orgah-O)

- Päivystysaikana otettujen näytteiden analysointi pyritään ajoittamaan virka-aikaan. Erikoiskemian 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.
- **Pitkinä juhlapyhinä päivystyslaboratorion vastaava hoitaja pyrkii hälyttämään** orgaanisia happoja/aminohappoja taitavan erikoiskemian hoitajan (erillisen listan mukaisesti) paikalle. **Erikoiskemian** 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 **P-Aminoh tai U-Orgah-O** ei voida määrittää riittävän kiireellisesti NordLab Oulun **erikoiskemian** laboratoriossa, 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).

5 Näytteen lähettäminen alihankintalaboratorioon: 1062 U –Aminoh, 1059 Li-Aminoh, 6422 B-Asyykar ja 11764 P-asykar

5.1 HUSLAB (NKH-epäily: P-Aminoh (1061) ja Li-Aminoh (1059) parinäytteet)

- **Pyytävä kliininen yksikkö kattaa kuljetuksen kustannukset.**
- Aminohappotutkimuksien erittäin kiireelliset plasman ja likvorin parinäytteet lähetetään toistaiseksi Helsinkiin esim. lentokuljetuksella tai autolla.
- Näytteiden kanssa lähetetään myös potilaan kliiniset esitiedot paperilähetteellä (molemmat NORD-LAB tai HUSLAB paperilähteet ovat hyväksyttävissä). HUSLABin laboratoriolääkäri tarvitsee hoitavan lääkärin puhelinnumeron.
- Aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri (tai sairaalakemisti) soittaa Huslabin tutkimuksen vastuuhenkilöille ja sopii käytännön menettelystä.
 - **Huslabin erikoiskemian laboratorion yhteystiedot** ovat esim. Huslabin ohjekirjassa tutkimuksen fP-Aminoh_kohdalla
(https://huslab.fi/cgi-bin/ohjekirja/tt_show.exe?assay=1061&terms=aminoh).
- **NordLabin Tietojärjestelmien vastuuhoidaja tekee ko. tutkimuksen tekopaikkamuutoksen (HUSLAB) tutkimusrekisteriin, jonka jälkeen laboratorio tulostaa näytteisiin uudet OY-alkuiset tarrat. Tämän jälkeen näytteet viedään Huslab-työjonoon.**
 - Tämän jälkeen Tietojärjestelmien vastuuhoidaja muuttaa tutkimuksen tekopaikan takaisin (NERAN) tutkimusrekisteriin.
- **Kuljetuksen järjestää NordLab Oulun lähettämö.** Erittäin kiireelliset näytteet lähetetään lennolla (esim. JepPack) ja muissa tapauksissa käytetään Postin potilasnäytelähetyspalvelua (kuljetuksen kesto noin 1 vrk). Näytteet lähetetään ensisijaisesti kuivajääpakkauksessa, johon kirjoitetaan selvästi "HUSLAB ERIKOISKEMIA AINEENVAIHDUNTA". Mikäli kuivajäää ei ole, pakataan mukaan kylmäelementtejä niin, että näytteet eivät sulaa kuljetuksen aikana. Tällaista pakettia ei tule lähettää postin kautta.
- **Huslabin aineenvaihduntasairauksista vastaava lääkäri** soittaa heti analyysin valmistuttua alustavan vastauksen sovittuun puhelinnumeroon.
- **HUOM!** Sähköinen lausunnon siirtyminen toimii vain Huslab - NordLab Oulu. Muiden aluelaboratorioiden näytteiden tulokset tulee faxata.

5.2 Alankomaat Amsterdam AMC -alihankinta

- Kuljetuskustannukset sisältyvät tutkimuksen hintaan.
- U-Aminoh, Li-Aminoh, U- Orgah-O, P-Asyykar
- Muut kuin NKH-epäilypyynnöt voidaan lähettää Amsterdamiin AMC-laboratorioon, lukuun ottamatta 6422 B-Asyykar, jonka alihankintatekopaikka on ArchimedLife Vienna Itävalta (katso kohta 5.3)
- Pyytävä kliininen yksikkö täyttää tutkimuslähetteen. Tarvittaessa aineenvaihduntasairauksien erikoistutkimuksista vastaava lääkäri laatii puuttuvan lähetteen, mikä lisätään tutkimuksen hintaan.
 - 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.

5.3 ArchimedLife Vienna Itävalta -alihankinta

- katso myös ohje NordLab INTRA:SSA: *Verinäytteenotto näytekortille B -Asyykar - tutkimukseen ja Pyyntö ja lähetys B-Asyykar-tutkimukseen Archimed laboratoriolle*
- kiireelliset näytteet voidaan lähettää DHL Express palvelulla. Asiantuntija: tutkimuskoordinaattori, laboratoriohoitaja Mira Alaraappana puh 0406356745.

6 Muutokset tässä versiossa

- P-/Li-Gly (NKH-epäilyn aminohappotutkimukset) poistettu käytöstä ja korvattu P-/Li-Aminoh nimikkeillä. Lisäksi tarkennettu kohdan 5.1. prosessin kuvausta.
- Erytisanalytiikka laboratorio korvattu erikoiskemian laboratorionimikkeellä.