

ARBEJDSGANG VED POSITIV NEONATAL SCREENING FOR PKU

1. Ved positiv neonatal screening for PKU sender SSI mail til tandem-MS gruppens medlemmer, herunder Center for PKU og Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD), som har det kliniske ansvar for neonatal screening. Der er ingen telefonisk kontakt mellem SSI og CIMD undtagen ved prøvesvar, der indløber på lørdage, hvor Allan M Lund, Sabine Grønborg eller Mette Ørngreen kontaktes både på mail og telefonisk. CIMD har ansvar for, at der altid er læge tilstede, der kan modtage og reagere på analysesvar fra neonatal screening på SSI
2. Den læge, der modtager analysesvaret fra SSI kvitterer for modtagelsen ved svar på mail til alle gruppens medlemmer med angivelse af, at videre udredning er iværksat. Svaret registreres i database over positive fund ved neonatal screening.
3. Ved modtagelse af neonatal screeningssvar fra SSI sørger biokemiker på CIMD for, at der oprettes journalnotat i laboratoriesystemets journaldel (KLIG), hvoraf analysesvaret fremgår.
4. Konfirmatorisk udredning bør påbegyndes (ved kontakt til fødested og forældre) snarest muligt.
5. CIMD eller PKU lægen kontakter sygeplejerske på Center for PKU, informerer om screeningsfundet og sikrer, at sygeplejerske også har fået mail med analysesvaret fra SSI.
6. Sygeplejerske gør følgende
 - Slår barnet op i CPR-register og lokaliserer og kontakter barnets fødested mhp. at opnå oplysninger om barnets fødsel, perinatale forløb og kontaktoplysninger til familien
 - Sygeplejerske kontakter PKU-lægen eller læge på CIMD og informerer om oplysninger fra fødestedet samt kontaktdetaljer til familien. Det aftales, hvornår der skal tages kontakt til familien: som udgangspunkt sker kontakten umiddelbart på mandage til torsdage og ved svar på fredage eller lørdage, søndag aften.
7. Center for PKU kontakter familien på det planlagte tidspunkt. Lægen angiver ved samtalen, at sygeplejerske vil kontakte familien efter max en time med praktiske detaljer og svare på umiddelbart opståede spørgsmål fra familien. Samtalen dokumenteres i SP. I notatet skal angives, at der på SSI er fundet forandringer svt. til PKU med konkret angivelse af koncentrationer af PHE og TYR samt ratio, at der har været kontakt til fødested, at forældrene er orienteret, og at der er planlagt besøg på Center for PKU med angivelse af tidspunkt.
8. Sekretær skanner svar fra SSI til SP (Media) og booker patienten til ambulante besøg/indlæggelse samt evt. til patienthotel, hvis der er behov for det.
9. Sygeplejerske informerer Metabolisk Laboratorium om det nye barn, og hvornår prøver kan forventes. Såfremt resultaterne på analyserne tyder på, at resultatet fra SSI var falsk positivt, samler Center for PKU svar på alle analyser og sender ud til rekvirent af neonatal screening.