

ARBEJDSGANGE FOR NEONATAL SCREENING PÅ CIMD

1. Analyzesvar vedrørende den neonatale screening modtages fra SSI på mail til tandem-MS gruppens medlemmer, herunder 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 Grønberg eller Mette Ørngreen kontaktes både på mail og telefonisk
2. CIMD har ansvar for, at der altid er læge tilstede, der kan modtage og reagere på analyser fra neonatal screening på SSI
3. Den læge, der modtager analysesvaret fra SSI kvitterer for modtagelsen ved svar på mail til alle gruppens medlemmer med angivelse af, at den relevante børneafdeling er kontaktet og konfirmatorisk udredning iværksat. Svaret registreres i database over positive fund ved neonatal screening.
4. Konfirmatorisk udredning bør påbegyndes (ved kontakt til lokale børneafdeling) snarest muligt og senest 12 timer efter svaret fra SSI er modtaget på CIMD.
5. CIMD kontakter bagvagten på den nyfødtes lokale børneafdeling og informerer om screeningsfundet, hvorefter CIMD via fax eller mail sender følgende:
 - Analysetsvaret fra SSI
 - Information fra CIMD-hjemmesiden om den sygdom, som den nyfødte er screenet positiv for
 - Brev om den udredning og behandling, der skal gøres samt oplysninger om hvem der skal kontaktes ved problemer eller ved fremtidig henvisning til CIMD
6. CIMD betoner ved kontakten, at prøverne fra den nyfødte skal fremsendes som hastprøver. Dette kan fraviges i individuelt aftalte tilfælde, hvor 1) analysesvaret fra SSI med høj sandsynlighed er falsk positivt eller indikerer en mild tilstand OG 2) at en hastedanalyse på CIMD ikke kan gennemføres. Både punkt 1 og 2 skal være opfyldte ved evt. fravigelse.
7. Kontakten mellem CIMD og den lokale børneafdeling dokumenteres af ansvarlige CIMD læge i journaldelen af laboratoriesystemet.
8. Ved modtagelse af neonatal screeningsvar fra SSI sørger biokemiker på CIMD for, at der oprettes journalnotat i laboratoriesystemets journaldel, hvoraf analysesvaret fremgår. Herefter orienteres bioanalytikerne på CIMD om, at der er fundet en screen-positiv nyfødt og hvilke prøver, der vil blive rekvireret.
9. Såfremt prøver fra den nyfødte ikke er modtaget senest 24 timer efter kontakten med den lokale børneafdeling (eller et tidsrum individuelt aftalt med ansvarlige CIMD læge, se punkt 6), kontakter bioanalytiker den lokale børneafdeling og rykker for prøverne.
10. Når analyserne er modtaget på CIMD, oprettes rekvisitioner efter vanlig instruks og udførelsen af analyserne planlægges som hastprøver, og svar afgives i henhold til det. Prøven skal besvares indenfor maksimum 4 arbejdsdage efter prøvens modtagelse.
11. En afklaring af screeningsfundets betydning for barnets umiddelbare behandling bør være tilgængelig efter højst 4 hverdage, mens det ikke altid vil være muligt at have en endelig diagnostisk afklaring på det tidspunkt.
12. Såfremt resultaterne på analyserne (eller en delmængde deraf) er forenelige med, at barnet har en behandlingskrævende sygdom, meldes analysesvarene ud akut og der iværksættes behandling snarest muligt. Dette sker ved mundtlig kontakt til bagvagt på lokale børneafdeling.
13. Såfremt resultaterne på analyserne tyder på, at resultatet fra SSI var falsk positivt, samler CIMD svar på alle rekvirerede analyser før et endeligt svar meldes ud af den ansvarlige CIMD læge. Når et endeligt svar meldes ud, noteres dette i SP.
14. CIMD svarer udelukkende skriftligt vedr. falsk positive, mens svar afgives både mundtligt og skriftligt vedr. sandt positive.
15. Den lokale børneafdeling informerer familien om det endelige svar og om evt. videre tiltag.
16. Ved sandt positive screeningsfund, indkalder CIMD familien akut eller efter højst 2 uger alt efter barnets klinik. Såfremt barn allerede udviser sygdomstegn, bør barnet i mange tilfælde umiddelbart overflyttes til Rigshospitalet. Ved overbevisende primære screeningsfund på SSI vil CIMD ved visse sygdomme, herunder MSUD, tyrosinæmi og LCHADD og organiske acidurier, kontakte familien direkte.
17. Akut behandlingsvejledninger er at finde på <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boerne-unge-klinikken/center-for-sjaeldne-sygdomme/CMS/klinisk-og-diagnostisk-behandling/Sider/default.aspx>