



26.1.2017

Lysosomaalisten kertymäsairauksien diagnostiikassa käytetyt entsyymiaktiivisuusmääritykset siirtyvät alihankintaan

Vähäisten pyyntömäärien vuoksi siirrämme lysosomaaliset entsyymiaktiivisuusmääritykset alihankintaan 8.2.2017. Samalla tutkimusvalikoima laajenee ja näytemuoto muuttuu pääsääntöisesti veritäplänäytteeksi.

Entiset valkosoluista tai fibroblasteista tehtävät entsyymiaktiivisuusnimikkeet poistuvat käytöstä. Ainoastaan L -ARYLS-A (1111) nimike jää käyttöön. Myös tämä muuttuu alihankintatutkimukseksi. Samalla virtsan glykosaminoglykaanimääritys siirtyy alihankintaan ja nimike muuttuu. Uusi nimike on [U -GAG-O \(1498\)](#). Myös U -AspGIAM (4287) ja dU-Sial-V (4352) tutkimukset poistuvat käytöstä.

Ohessa lista veritäplänäytteestä tehtävistä lysosomaalisista entsyymiaktiivisuusmäärityksistä. Näytteenotto näytekortille tapahtuu pääsääntöisesti sairaalalaboratorioissa. Eräiden sairauksien (esim. Fabryn tauti) kohdalla näytteestä voidaan ilman erillistä pyyntöä tehdä lisäksi geenitesti, jos potilaalta on pyydetty suostumus. Tämä on mainittu kyseisen tutkimuksen kohdalla ohjekirjassa. Näiden tutkimusten kohdalla ohjekirjassa on myös linkki suostumuslomakkeeseen. Pyyntöä tehdessä tietojärjestelmässä kysytään onko potilaalta saatu lupa geenitutkimukseen.

B -AFukos (11377)	B -Alfa-fukosidaasi	Fukosidoosi
B -AGalak (11378)	B -Alfa-galaktosidaasi	Fabryn tauti
B -LysoGL3 (11475)	B -Lysoglobotriaosyylikeramidi	Fabryn taudin seuranta
B -AGlukos (11379)	B -Alfa-glukosidaasi	Pompen tauti
B -Aidur (11385)	B -Alfa-iduronidaasi	MPS I
B -AMan (11380)	B -Alfa-mannosidaasi	Alfa-mannosidoosi
B -Aryls-B (11386)	B -Aryylisulfataasi B	MPS VI
B -BGalak (11381)	B -Beeta-galaktosidaasi	GM1-gangliosidoosi
B -BgalKer (11382)	B -Beeta-galaktokerebrosidaasi	Krabben tauti
B -BGlukos (11384)	B -Beeta-glukosidaasi	Gaucherin tauti
B -BGlukur (11383)	B -Beeta-glukuronidaasi	MPS VII
B -BMan (11389)	B -Beeta-mannosidaasi	Beeta-mannosidoosi
B -HekAd (11349)	B -Heksosaminidaasi A+B	GM2 gangliosidoosi, Sandhoff
B -IdurSul (11342)	B -Iduronaatti-2-sulfataasi	MPS II
B -LipaseA (11390)	B -Hapan lipaasi	Wolman
B -PPT1 (11343)	B -Palmityyliproteiinitioesteraasi	CLN1
B -Sfing-A (11345)	B -Sfingomyelinaasi (hapan)	Niemann-Pick A tai B
B -TTP1 (11388)	B -Tripeptidyylipeptidaasi	CLN2

Kari Punnonen
johtava ylilääkäri
toimitusjohtaja

Jarkko Romppanen
osastonylilääkäri

Jakelu ISLABin aluelaboratorioiden johtajat
Pohjois-Savon sairaanhoitopiirin sairaalat ja terveyskeskukset
OA:KEMAUT, OA:KERANA
Internet, intranet