

DIAGNOSTISET PALVELUT (LIITE 5)

Laatija: Hannu Manninen, vs. palveluyksikköjohtaja, Kuvantamiskeskus, KYS

Alla oleva kliinisen radiologian, kliinisen fysiologian ja isotooppilääketieteen, kliinisen neurofysiologian ja kliinisen patologian erikoisalojen järjestämissuunnitelma on laadittu yhdessä ervan keskussairaaloiden ko. erikoisalojen ylilääkäreiden kanssa ja on heidän hyväksymänsä.

KYSin erityisvastuualueen kliinisen radiologian, kliinisen fysiologian ja isotooppilääketieteen, kliinisen neurofysiologian ja kliinisen patologian erikoisalojen tutkimusten tarpeen arvioidaan pysyvän ennallaan tai kasvavan. Erikoislääkäreistä ja erityisesti tiettyjen suppeiden osaamisalueiden hyvin hallitsevista lääkäreistä on pulaa. KYSin rooli erityisosaamiskeskuksena ja uusien menetelmien ja laitteiden arvioijana on edelleen tärkeä.

Keskittettävät toiminnot

Toimintojen nykyinen keskittäminen rajoittuu alla lueteltujen tutkimusten keskittämiseen KYSiin.

Kliininen radiologia	Vaativa neuroradiologinen kuvantaminen ja konsultaatio - Vaativat sydämen magneettitutkimukset - Epilepsiakirurgian edellyttämät vaativat preoperatiiviset kuvantamistutkimukset Monimutkaiset toimenpideradiologiset hoidot kuten aortan, kaula- ja pään valtimoiden toimenpiteet, mukaan lukien akuutin aivovaltimotukoksen katetrihoidot, verisuonimalformaatioiden hoidot sekä vertebroplastiat
Kliininen fysiologia ja isotooppilääketiede	- 15-happi-, 11-hiili- ja 68-Ga -tutkimukset sekä 18-fluorileimatuista harvoin tehtävät tutkimukset keskitetään KYSiin - harvinaiset isotooppitutkimukset ja -hoidot (Sirt, MIBG, Lutetium) - Epilepsiaselvittelyt - Harvinaiset kliinisen fysiologian tutkimukset (lihasaitiopaine)
Kliininen neurofysiologia	- Yksisyys-EMG ("single-fiber-EMG") - Elektroretinografia (ERG) - Vauvaikäisten herätepotentiaalit

	- Laajat unipolygrafiat - EEG-videotelemetriatutkimukset - Tuntokynnysmittaukset - Leikkaussalimonitoroinnit (IOM)
Kliininen patologia	- Vaativat lääketieteelliset obduktiot (mm. CJ, muut vaaralliset infektiot) ja pediatrinen patologia

Erikoisalakohdaiset selvitykset

Esitykset erikoisaloittain

Radiologiset kuvantamispalvelut ja toimenpideradiologia

Laatijat: Hannu Manninen ja Juhana Hakumäki

Radiologinen kuvaustoiminta

Kuvauksia tehdään hyvin eritasoisissa terveydenhuollon yksiköissä. KYSin ervalla radiologista kuvaustoimintaa on yliopistosairaalan lisäksi neljässä keskussairaalassa ja **kahdessa** alue- tai muussa sairaalassa (Varkaus, Iisalmi) ja kymmenissä erikokoisissa terveyskeskusten kuvauspisteissä.

Radiologinen päivystystoiminta on järjestetty keskussairaaloihin ja KYSiin; **KYSissä on 24/7 sairaalapäivystys (ns. aktiivipäivystys) ja vapaamuotoinen takapäivystys. KYSissä on lisäksi toimenpideradiologian vapaamuotoinen, erityisesti akuutin aivovaltimotukosten katetrihoitojen 24/7 saatavuuden turvaava päivystys ja toimenpideradiologiaan erikoistuneilla röntgenhoitajilla vapaamuotoinen päivystys. Muissa keskussairaaloissa Savonlinnassa lukuun ottamatta on radiologisten tutkimusten saatavuus turvattu vapaamuotoisella radiologipäivystyksellä 24/7.**

Radiologit tekevät erikoistutkimuksia (esim. neuroradiologisia MRI-kuvauksia) ja toimenpideradiologisia hoitoja kiireellisissä tapauksissa päivystysajalla lisääntyvässä määrin myös hälytystyönä. Erityisesti lomakausina myös yksinkertaisempia toimenpideradiologisia hoitoja ohjautuu ervan keskussairaaloista KYSiin.

Radiologisen kuvantamisen ja toimenpideradiologisten hoitojen merkitys päivystysajalla on koko ajan kasvamassa eikä saatavuutta voida ervalla tällä hetkellä pitää tyydyttävänä.

Teleradiologia ja konsultointi

KYSin ervan radiologian yksiköissä kaikki kuvat tuotetaan digitaalisina; kuvaus, diagnostinen tarkastelu, kuvien siirto ja arkistointi tapahtuvat sähköisesti. Ervan PACS-järjestelmät on yhdistetty toisiinsa käyttämällä Sectra PACS Cross Platform Connectivity (Sectra CPW) -ohjelmistolaajennusta. Se mahdollistaa kuva-, lähete- ja lausuntodatan jakamisen eri PACSien välillä. Tällä ratkaisulla data-integraatio työasemalta toteutetaan Sectra SHS-palvelimelle, jolloin dataa ei tarvitse fyysisesti siirtää PACS-arkistosta toiseen. Data noudetaan toisen organisaation Sectra SHS-palvelimelta suoraan sitä tarvitsevan tahon Sectra IDS7-työasemalle. Kun istunto suljetaan, poistuu samalla kaikki ulkopuolinen data sitä käyttäneen tahon PACS-työasemalta. Ainoastaan lokitieto käytöstä jää. Kuvatussa integraatiossa siirretään kuvadatan lisäksi myös kliininen data eli potilaan lähete- ja lausuntotieto. Jos tutkimus sanellaan, siirtyy lausuntotieto kohde organisaation potilastietojärjestelmään.

KYSin ervalla NeaPACS:lla toimiva PKKS voidaan liittää osaksi kuvattua kokonaisuutta samalla Sectra CPW-ohjelmistolla luomalla Sectra IDS7-näkymään oma työlista. Tässä mallissa kuvansiirto tehdään fyysisesti ja rajauksena on, että vain kuvadata siirtyy. Lausunnontuottomahdollisuus tähän yhteyteen on mahdollista luoda yhteistyössä sairaanhoitopiirien ja ohjelmistotoimittajien kanssa ja se on otettava tavoitteeksi.

KYSin ja ervan keskussairaaloiden välillä on myös jo nyt käytettävissä joustava kuvansiirtomahdollisuus, missä keskussairaaloissa tehdyt tutkimukset saadaan helposti siirrettyä KYSin digitaalikuva-arkistoon. Radiologisessa koulutus- ja kliinisessä meeting-toiminnassa hyödynnetään myös videoyhteyksiä KYSin ja ervan sairaaloiden välillä (mm. **vatsa-aortan aneurysma -meeting**). KYSissä tähän meeting-toimintaa on integroitu myös digitaalipatologia.

Esimerkiksi radiologien konsultaatiot voidaan tällä ratkaisulla järjestää alueellisesti aiempaa joustavammin. Teleradiologian avulla voidaan nopeuttaa palveluja, vähentää päällekkäiskuvauksia, parantaa potilaan hoitoa sekä vähentää potilaskuljetuksia. Pohjois-Savon sairaanhoitopiirissä tämän prosessin hallittu toteuttaminen on pitkällä mm. KYSin koordinoiman alue-PACS -projektin ansiosta. Lähes kaikki shp:n alueella otettavat natiivikuvat

hammaskuvauksia lukuun ottamatta ovat jo KYSin PACS:ssa ja laiteusintojen myötä myös radiologian yksiköiden UÄ-kuvat saadaan digitaaliarkistoon.

Kaikilla PSSHP:n organisaatioilla on katseluyhteys KYSin PACS- järjestelmään.

KYS Kuvantamiskeskuksen patologian osasto on ottanut syksyllä 2016 käyttöön digitaalisen patologian järjestelmän, jossa perinteinen histopatologia ja sytologia digitoidaan ja diagnostiikka tapahtuu osalla näyteryhmistä mikroskoopin sijaan tietokonetyöasemalla. Tämä mahdollistaa pitemmällä tähtäimellä digitaalisen patologian konsultointipalvelun ja jopa alueellisen erikoistumisen patologien osaamisprofiilin mukaan. Erva-alueella olisi otettava tavoitteeksi leikeskannereiden hankinta keskussairaaloihin sekä yhteensopivat integraatoratkaisut myös etäpatologian tarpeisiin. Digitaalipatologiassa voidaan hyödyntää samaa radiologian PACS-alustaa.

Erva-yhteistyö

KYSissä toimivat miljoonapiirin ainoat neurokirurgian ja sydänkirurgian yksiköt. KYS tarjoaa valtakunnallisesti epilepsiakirurgista hoitoa. Näihin toimintoihin liittyen painottuu vaativa neuroradiologinen kuvantaminen ervalla KYSiin.

Alueen keskussairaalat tarvitsevat mm. neuro-, sydän-, thorax- ja verisuonikirurgisissa konsultaatioissaan joustavat ja viiveettömät kuvansiirto-mahdollisuudet KYSiin.

Sydämen magneettitutkimukset ja epilepsiakirurgian edellyttämät vaativat preoperatiiviset kuvantamistutkimukset keskitetään KYSiin. Samoin monimutkaiset toimenpideradiologiset hoidot kuten aortan, kaula- ja pään valtimoiden toimenpiteet (mukaan lukien akuutin aivovaltimotukoksen kateritrombektomiat) ja verisuonimalformaatioiden hoidot sekä vertebroplastiat keskitetään erva-työnjaossa KYSiin. Uusia, laajenevia yhteistyöalueita ovat akuutin iskeemisen aivohalvauksen katetrihoito ja hoitoresistentin verenpainetaudin hoito munuaisarterian katetri denervaatiolla. Näiden, kuten muidenkin uusien radiologisten kuvaus- ja toimenpidetekniikoiden testaus ja käyttöönotto on keskitettävä yliopistosairaalaan.

Toisaalta erityisosaamista edellyttävien radiologisten kuvantamis- ja toimenpideradiologisten palvelujen alueellisen tasapuolisuuden takaamiseksi ervan keskussairaaloiden radiologien on

toivottavaa osallistua alueellisiin koulutustilaisuuksiin ja KYSin/Itä-Suomen yliopiston elinkohtaisiin lisäkoulutus-ohjelmiin.

Kehittämisehdotuksia: Päivystysaikaisten radiologisten tutkimusten ja lausuntojen saatavuutta on parannettava ervalla. Erityisesti aivohalvauspotilaiden adekvaatti kuvantaminen erva-sairaaloiden päivystyksissä sekä nopeat konsultaatioyhteydet, potilasvalinta hoitoihin, ja potilassiirrot ovat painopistealueita.

Katetritrombektomioiden 24/7-saatavuuden turvaamiseksi KYSissa on 1.10.2017 alkaen toiminut toimenpideradiologien vapaamuotoinen päivystys.

Valtakunnallisesti kuvansiirtoyhteyksiä ja konsultaatiomahdollisuuksia tulee kehittää erityisesti yliopistosairaaloiden välillä.

Toisaalta asia liittyy ervan kliinisten erikoisalojen kuten neurologian, trauma-, thorax- ja verisuonikirurgian päivystysajan konsultaatioiden ja akuuttien oireyhtymien hoitojen saatavuuden parantamiseen.

Kliininen fysiologia ja isotooppilääketiede

Laatija: Hanna Mussalo

Uudet lääketieteelliset haasteet

PET/TT-tutkimusten tarve kasvaa edelleen ja tutkimuksen saatavuuteen tulee kiinnittää huomiota. Tiedonsiirron kehittyminen ja yhteiset tietoverkot mahdollistavat laajemman yhteistyön eri sairaaloiden ja perusterveydenhuollon välille.

Painopistealueet

Itä-Suomessa väestö ikääntyy. Yleiset kansansairaudet ovat entistä iäkkäämmillä. Kliinifysiologisten tutkimusten tarpeen ei odoteta vähenevän, mutta tutkittavat ovat todennäköisemmin entistä iäkkäämpiä. Tutkittavana on runsaasti potilaita, joilla on muun muassa sydän- ja verenkiertoelimistön sairauksia, astmaa ja keuhkohtaumatautia sekä syöpää.

Palvelujen saatavuus

Suurin osa perusterveydenhuollon tarvitsemista kliinisyfysiologisista tutkimuksista tuotetaan terveyskeskuksissa. Vaativia kliinisen fysiologian tutkimuksia ja isotooppilääketieteen tutkimuksia tehdään keskussairaaloissa. Tutkimusten saatavuus on hyvä. Erityisen vaativat, harvinaiset tai kalliita investointeja vaativat tutkimukset on keskitetty yliopistosairaalaan.

Perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon yhteistyö

Yhteistyötä kehitetään alueellisten ohjeiden yhtenäistämässä (esim. EKG, spirometria, kliininen kuormituskoe, alaraajaverenkierron mittaus) sekä perusterveydenhuoltoon kohdistuvassa opetuksessa ja menetelmäohjauksessa. Erityisesti alueellisessa EKG-järjestelmässä KFI:n osuus on keskeinen. Hoitohenkilökunnan osaamistasoa kliinisyfysiologisista tutkimusta kohotetaan pitämällä aktiivisesti yhteyttä oppilaitoksiin ja ammattijärjestöihin.

Erva-järjestelyt

Osa keskussairaaloista ostaa toistaiseksi PET/TT-tutkimukset KYSistä ja jatkossa PET/TT-toiminta keskitetään sädehoitoa antaviin sairaaloihin. Muut kuin 18F-tutkimukset keskitetään jatkossakin KYSiin. PET/MRI-toiminta keskitetään KYS:iin. Keskussairaalat ostavat KYSistä satunnaisesti muita harvinaisempia isotooppitutkimuksia ja hoitoja (esim. SIRT, MIBG ja Lutetium) sekä harvinaisempia kliinisen fysiologian tutkimuksia. ERVA-alueella pyritään yhdistämään EKG- ja Holter-tietokannat. KYSistä ostetaan myös satunnaisia lausuntopalveluita. PKSSK vastaa Savonlinnan keskussairaalan isotooppitoiminnan tutkimusten oikeutuksesta ja lausuu siellä tehdyt isotooppitutkimukset.

Erikoislääkärikoulutus

Valtakunnallisen selvityksen mukaan erikoislääkäreistä on alueella pulaa. Erikoislääkärien koulutus ei vastaa poistumaa vaan eläkkeelle siirtyy enemmän kuin uusia erikoislääkäreitä valmistuu. Erikoislääkärivaje jää edelleen korjaamatta. Yhteistyössä Itä-Suomen Yliopiston kanssa kliinisen fysiologian ja isotooppilääketieteen erikoislääkärikoulutusta ja molekyyli- ja fuusiokuvantamisen lisäkoulutusta tehostetaan ja pyritään toteuttamaan sitä osittain myös alueen suurimmissa keskussairaaloissa.

Kliininen neurofysiologia

Laatija: Esa Mervaala

Uudet lääketieteelliset haasteet

Erityisiä uusia haasteita ei ole tullut esiin. Keskeisen erikoisalan haaste on saada säilytettyä toiminnot keskussairaaloissa, erityisesti Jyväskylässä, jossa ei lainkaan kl. neurofysiologian viranhaltijaa.

Painopistealueet

Uusia toiminnan painopistealueita ei noussut esiin. Keskeiset painopistealueet ovat edelleen ENMG-, EEG- ja unitutkimusten tuottaminen.

Väestönkehitys ja sen tuomat haasteet

Muuttuvan väestönkehityksen tuomat haasteet pyritään ottamaan huomioon eri KNF-yksiköiden toiminnoissa mahdollisuuksien mukaan.

Erva-järjestelyt

Nykyisten tutkimusten porrastus* on varsin tyydyttävä. Uusia erityistoiveita tai -tarpeita ei ole noussut esiin.

- Kl.neurofysiologian tutkimusten porrastus (sovittu v. 2012)
- KYSiin keskitetty:
 - Yksisyy-EMG ("single-fiber-EMG")
 - Elektroretinografia (ERG)
 - Vauvaikäisten herätepotentiaalit
 - Näkö ja tuntoherätepotentiaalit (VEP ja SEP)
 - Laajat unipolygrafiat
 - EEG-videotelemetriatutkimukset
 - Tuntokynnysmittaukset
 - Leikkaussalimonitoroinnit (intraoperative monitoring, IOM)

Erikoislääkärikoulutus

Erikoislääkäritarve on olemassa. Keskussairaaloiden mahdollisuudesta toimia osaksi koulutuspaikkoina on keskusteltu ja on todettu, että tästä on jo olemassa aiemmin tehty sopimus KSKS:n kanssa, mutta sitä ei ole kertaakaan käytetty. Kaikkien keskussairaaloiden kohdalla on mahdollista tehdä erillinen sopimus koulutuspaikkoina toimimisesta.

Kliininen patologia

Laatija: Vesa Kärjä

Uudet lääketieteelliset haasteet

Patologian alan tutkimusten tarve lisääntyy ja molekyylipatologisten tutkimusten määrä kasvaa. Digitaalipatologian kuvan käsittely, tallentaminen, sähköinen tiedonsiirto ja yhteensopivuus erva-yksiköissä ja perusterveydenhuollossa tulee huomioida ottaen mukaan myös Kanta- ja Kvarkkiarkistojen vaatimukset.

Painopistealueet, väestökehitys ja sen tuomat haasteet

Kasvaintautien määrän lisääntyminen ja kasvainten hoidon monipuolistuminen ja yksilöidyn diagnostiikan tarve ovat merkittäviä patologian alan tutkimukseen ja toimintaan vaikuttavia tekijöitä. Molekyylipatologian merkityksen lisääntyminen ja menetelmien kehittyminen ovat muuttaneet patologiaan liittyviä diagnostisia vaatimuksia. Onkologian uusien hoitomenetelmien käyttöönotto vaatii kasvainkohtaista molekyylipatologista luokittelua, joka perustuu erilaisiin molekyylibiologisiin menetelmiin. Patologian laboratorion toiminnassa täytyy ottaa huomioon myös biopankkitoiminta.

Palvelujen saatavuus ja ERVA-järjestelyt

Histologiset ja sytologiset näytetutkimukset sekä obduktiopalvelut ja niihin liittyvät erikoisvärjäykset ja yleisimmät immunohistokemialliset värjäykset tuotetaan tällä hetkellä itsenäisesti jokaisessa patologian yksiköissä.

Vaativa diagnostiikka ja erityispalvelut kuten neuropatologia, pediatriinen patologia, luu- ja pehmytkudospatologia, vaativaan gynekologisen onkologiaan liittyvä ja vaativaan rintasyöpäkirurgiaan liittyvä patologia, keuhkomuutosten kryobiopsiat, munuaisbiopsiat ja elektronimikroskopia tulee keskittää yliopistosairaalaan. Myös vaativat lääketieteelliset obduktiot kuten Creutzfeldt Jakob ja muut tartuntavaaralliset vaaralliset infektiot keskitetään yliopistosairaalaan.

Molekyylipatologian lisääntyminen tulee lisäämään myös uusien sairaalasolubiologioiden ja vakanssien tarvetta. Sairaa lasolubiologioiden koulutusta, yhteistyön ja sijaisjärjestelyiden toteuttaminen tulee kehittää erva-alueella. Sairaa lasolubiologin virkoja on Kuopiossa ja

Jyväskylässä. Lisäksi sairaalasolubiologin vakansseja tarvittaisiin Joensuussa, Mikkelissä ja Savonlinnassa.

Sytologiaan perehtyneiden bioanalyttikkojen ja obduktiopreparaattorien koulutusta tulee kehittää alueellisesti. Videovälitteistä meeting-toimintaa on jo eri sairaaloiden välillä ja sitä täytyy laajentaa.

Tieteellistä yhteistyötä tulee kehittää ainakin Kuopion ja Jyväskylän patologian yksiköiden välillä.

Perusterveydenhuollon ja erikoissairaanhoidon yhteistyö

Patologian alan palvelut tuotetaan erikoissairaanhoidossa, alihankintana yksityissektorilta tai yksityissektorilla. **Myös aluepatologiaa kehitetään tulevaisuudessa KYS:n alueella.**

Erikoislääkärikoulutus

Erikoislääkäripula alueella on kiistaton. KYS vastaa alueensa patologian erikoislääkäreiden koulutuksesta ja pyrkii omalta osaltaan vaikuttamaan siihen, että alueella olisi riittävästi patologeja. **Koulutuksen volyymia olisi lisättävä ja keskussairaalajakson suorittamista Jyväskylässä ja Joensuussa tulee edistää.**

Laboratoriopalveluiden tuottajina Islab Ilky ja Fimlab Laboratoriot Oy

Laatija: Kari Punnonen

Kliinisen kemian - ja mikrobiologian sekä genetiikan laboratoriopalveluista vastaa neljän sairaanhoitopiiriin osalta Itä-Suomen laboratoriokeskuksen liikelaitoskuntayhtymä (Islab), jonka jäseniä (omistajia) ovat Pohjois-Savon ja Itä-Savon sairaanhoitopiirien kuntayhtymät, Etelä-Savon sosiaali- ja terveystalveluiden kuntayhtymä (Essote), sekä Siun sote – Pohjois-Karjalan sosiaali- ja terveystalvelujen kuntayhtymä. Vastaavasti KSSHHP hankkii talvelut osittain omistamaltaan Fimlab Laboratoriot Oyltä.

Oheinen kuvaus on laadittu Islabin toimintojen perusteella ja kuvauksen on laatinut Islabin toimitusjohtaja, johtava ylilääkäri Kari Punnonen. Fimlab Laboratoriot Oyn toimitusjohtaja Ari Miettisen ilmoituksen mukaan Fimlab Laboratoriot Oy tuottaa vastaavat talvelut Keski-Suomen sairaanhoitopiiriin osalta.

Uudet lääketieteelliset haasteet

Molekyylibiologian teknologioiden käyttö ja genetiikan tutkimusten kustannukset ovat olleet muutaman vuoden ajan nousussa. Tutkimusten käyttöä pyritään ohjeistamaan nykyistä johdonmukaisemmin ja tulosten liittäminen osaksi potilaskertomusta pyritään järjestämään nykyistä järjestelmällisemmin. Laboratorioiden keskeisinä yhteistyötahoina ovat harvinaissairauksien yksiköt sekä keskus- ja yliopistosairaalat.

Erikoislääkärikoulutus ja tutkimushenkilöstön koulutus

ISLAB kouluttaa kliinisen kemian ja kliinisen mikrobiologian erikoislääkäreitä ja koulutusvirat ovat täynnä. Sairaalakemisteistä ja muusta tutkimushenkilöstöstä on muutaman vuoden ajanjaksossa suurin osa jo jäänyt tai jäämässä eläkkeelle, minkä vuoksi koulutusta on tehty voimakkaasti. Tällä hetkellä Islabissa on aktiivisessa koulutusvaiheessa viisi erikoistuvaa kemistiä ja sairaalageneetikko ja sairaalamikrobiologi. Aktiivisen oman koulutustoiminnan avulla pystymme turvaamaan asiantuntijayhteisömme toiminnan.

Islabin palvelutuotannon järjestelyt

Islabilla on vuonna 2018 lähes 80 toimipistettä, jotka jakautuvat keskuslaboratorioihin, sairaalalaboratorioihin sekä terveyskeskusten yhteydessä toimiviin lähilaboratorioihin. Kaikki Islabin omistajasairaanhoitopiirien jäsenkunnat ovat siirtäneet laboratoriopalveluiden tuotantovastuun Islabille. Islabin toiminta tukee terveydenhuoltojärjestelmän tarpeita ja palvelutuotannon arkisista järjestelyistä neuvotellaan säännöllisesti asiakasyhteisöjen, alueen terveyskeskusten ja sairaaloiden kanssa. Islab jatkaa toistaiseksi liikelaitosmallilla, mutta osakeyhtiömuotoon siirtymistä arvioidaan tarvittaessa uudelleen, mikäli lainsäädännön muutokset sitä edellyttävät. Laboratoriotulosten määrän on vuonna 2018 ennakoitu olevan noin 8,2 miljoonaa kappaletta ja näytteenottotapahtumia on noin 1,4 miljoonaa.

Sairaaloiden toimintatehokkuuden kasvaessa potilaiden hoitojaksojen pituudet ovat lyhentyneet ja myös laboratoriopalveluiden nopeuteen kohdistuu aiempaa suurempia odotuksia. Lähilaboratorioista on järjestetty päivittäiset kuljetusyhteydet sairaalalaboratorioihin tai keskuslaboratorioon. Suurin osa kliinisen kemian ja kliinisen mikrobiologian analyysitoiminnasta tehdään Kuopiossa, Mikkelissä, Joensuussa ja Savonlinnassa sijaitsevilla toimipisteillä. Perustutkimusten osalta omavaraisuusaste on korkea kaikissa aluelaboratorioissa - noin 95 % analytiikasta tuotetaan paikallisesti.

Kliininen genetiikka

Laatija: Tarja Mononen

Perinnöllisyyslääketiede (synonyymejä myös kliininen genetiikka tai lääketieteellinen genetiikka) yhdistää ja täydentää lääketieteen erikoisaloihin liittyvää genetiikkaa potilaan (sairaana, terveen, perheen, suvun, populaation) terveyden ja hyvinvoinnin edistämiseksi. KYSin Kliinisen genetiikan yksikkö tukee muita lääketieteen erikoisaloja perinnöllisten sairauksien ja oireyhtymien diagnostiikassa ja perinnöllisyysneuvonnassa, koskien erityisesti

- harvinaisia sairauksia ja oireyhtymiä, jotka edellyttävät vaativaa diagnostiikkaa
- perhesuunnittelua, kantajuustutkimuksia, sikiö- ja alkiodiagnostiikan suunnittelua
- prediktivistä eli ennakoivaa geenidiagnostiikkaa suvussa todetun vakavan sairauden (esim. perinnöllinen syöpäalttius) vuoksi

Perinnöllisyyshoitaja toimii Kliinisen genetiikan yksikön ja perusterveydenhuollon, erityisesti äitiysneuvoloiden yhdyshenkilönä.

Geneettisten tutkimusten tarjonta ja kysyntä kasvavat edelleen. Uusien diagnostisten tutkimusmahdollisuuksien optimaaliseen käyttöön tulee kiinnittää huomiota.

Toimenpiteitä:

- KYS-ervan johtoryhmien tapaamisessa 25.9.2016 sovittiin geenitestejä koskevista yhteisistä linjauksista ervalla (HUOM. Liitteen 4 lopussa geenitestejä koskevat linjaukset (Tarja Mononen)
- Itä-Suomen yliopistoon on perustettu 20.12.2017 perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkärikoulutuksen 5-vuotinen koulutusohjelma Itä-Suomen yliopiston tiedekuntaneuvoston päätöksellä (§ 13). Koulutusohjelman opetussuunnitelma on hyväksytty esityksen mukaisesti ja vastuuhenkilöksi on nimetty dosentti Tarja Mononen. Perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäreitä tarvitaan lisää geenitestausten ja perinnöllisyysneuvonnan kustannustehokkaaseen organisoimiseen asetusten mukaisesti tulevalle yliopistollisella SOTE-vastuualueella potilaan parhaaksi.
- KYSin Kliinisen genetiikan yksikön ja Islabin jatkuva yhteistyö genetiikan laboratorion oman tuotannon, alihankintojen ja niihin liittyvän ohjauksen ja perinnöllisyysneuvonnan kehittämisessä ja erikoislääkärikoulutuksessa
- Paikallisen, alueellisen, kansallisen ja kansainvälisen yhteistyön kehittäminen