

AKADEMIKERE I REGIONERNE

FAGLIGHEDER I SPIL I FÆLLESSKAB



Vi får indimellem hasteprøver ind, hvor vi skal svare inden for få timer, fordi der ligger et svært sygt barn på en afdeling. I den slags situationer er det afgørende, at vi stiller diagnosen nu og ikke om to dage.

*Mette Christensen,
seniorspecialist og klinisk
laboratoriegenetiker,
Region Hovedstaden*



CAND.SCIENT'EN ER MED TIL AT STILLE DEN RIGTIGE DIAGNOSE

Mette Christensen og hendes kolleger er ofte de første, der ved, når en patient i Danmark har en sjælden arvelig stofskiftesygdom. Deres undersøgelser og analysearbejde i laboratoriet kan betyde liv eller død for patienterne.

Når et barn bliver født i Danmark, har han eller hun i sjældne tilfælde en alvorlig arvelig stofskiftesygdom, som er meget vigtig at opdage med det samme. Det er en af grundene til, at alle nyfødte børn inden for deres første levedøgn får et lille stik i hælen, hvor de blandt andet bliver testet for stofskiftesygdommen MCADD. Hvis resultatet af blodprøven er positiv, lander den til nærmere analyse hos Mette Christensen og hendes kolleger på Metabolisk Laboratorium, der er en del af Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet.

"Vi er stedet i Danmark, der stiller denne her type diagnose. For barnet og forældrene gør det en kæmpe forskel, om vi får stillet den rigtige diagnose hurtigt. Hvis vi konstaterer, at et barn har fx MCADD, kan det betyde, at barnet kan blive sat i behandling med det samme og leve et godt liv, selvom det har denne her sygdom," forklarer seniorspecialist og klinisk laboratoriegenetiker Mette Christensen, der siden 2002 har været ansat på Metabolisk Laboratorium, der ligger på 6. sal på Rigshospitalet.

Mette og Gorm den gamle

Mette Christensen viser hjemmevant rundt, som om laboratoriet var hendes barndomshjem. Metabolisk betyder 'som handler om stofskiftet', og på Metabolisk Laboratorium har man ansvaret for biokemisk, gennem prøver fra patienter, at finde frem til sjældne arvelige stofskiftesygdomme. Mette Christensen og hendes kolleger analyserer prøver fra samtlige sygehuse i Danmark samt Færøerne og Island og samarbejder med søsterlaboratorier i Skandinavien og resten af verden. Laboratoriet tester for langt over 100 sjældne arvelige sygdomme.

"Jeg er stolt over de ting, vi udretter. Vi har et bredt analyse-repertoire, også når man sammenligner os med vores søsterlaboratorier i norden."



Mette Christensen skubber døren op til et rum i hjertet af afdelingen, hvor omkring ti kæmpe maskiner står skulder ved skulder langs væggene. Det er alle de medikotekniske apparaturer, som bliver brugt til at analysere prøver. På en ø midt i rummet står et monstrum af en maskine, der ligner en mellemting mellem en ovn og en kopimaskine. 'Gorm' står der på et stort skilt på den. "Gorm den gamle," siger Mette Christensen og viser en lille karrusel frem med oprensede urinprøver i småbitte flasker i dukkehusstørrelse omhyggeligt nummereret. Meget forsimplet forklaret muliggør 'Gorm', ved hjælp af blandt andet opvarmning, at adskille og identificere urinprøvers mikroså, kemiske bestanddele og på den måde afsløre hvilke stoffer prøven indeholder og hvor meget, der er af hvert enkelt stof. Og dét er nøglen til at opdage fx de sjældne stofskiftesygdomme.

Og det med sjældne sygdomme skal tages meget bogstaveligt. Den hyppigste sygdom, man konstaterer i laboratoriet, forekommer kun hos patienter cirka 6-7 gange om året. Det er MCADD, som er en af de sjældne arvelige stofskiftesygdomme, alle nyfødte spædbørn i Danmark screenes for gennem en hælprøve. Sygdommen er alvorlig, fordi den betyder, at barnet ikke kan forbrænde visse typer fedt. Men den kan behandles med en særlig diæt – hvis den altså bliver opdaget, forklarer Mette Christensen.

Et lille enzym i en kæmpe skov af processer

På Klinisk Genetisk Afdeling er der cirka 120 ansatte i alt, og på Metabolisk Laboratorium er der ti ansatte fordelt på tre akademikere og syv bioanalytikere. Mette Christensen er selv uddannet tofagskandidat i miljøbiologi og kemi fra RUC. Da hun var færdig arbejdede hun en periode som forskningsassistent på RUC og derefter i Fødevarerdirektoratet inden drømmestillingen som analysekemiker på laboratoriet dukkede op.

"Stillingen tiltrak mig, fordi jeg skulle arbejde med biokemi. Jeg er, og har al-

Jeg har svært ved at se, at du som cand.scient. kan finde et lige så spændende sammensat job i det private erhvervs-liv. Ingen dage er ens her. Jeg har en totalt sammensat hverdag, hvor jeg i høj grad kan disponere min tid. Det er et vildt fedt job, jeg har.

*Mette Christensen, cand.scient.
i kemi og miljøbiologi*

tid været, dybt fascineret af biokemi. Jeg synes, det er fantastisk, at vi som mennesker indeholder så mange biokemiske processer, som overordnet fungerer megagodt, men hvis der så er en lillebitte fejl - hvis ét lille enzym i den kæmpe skov af processer er defekt - kan det være fatalt," forklarer hun og viser videre ind i et rum, hvor dagslyset skinner klart gennem Rigshospitalets karakteristiske store vinduer.

Maskiner og data er ingenting i sig selv. Her står laboratoriets computere linet op og spytter data ud fra de mange prøver. I gamle dage måtte patienter med sjældne arvelige sygdomme diagnosticeres ved andre metoder. Blandt andet kunne det at lugte til en urinprøve give et fingerpeg om en diagnose. Nogle stofskiftesygdomme påvirker nemlig organismen, så urinen kommer til at lugte på en karakteristisk måde. En bestemt sygdom får fx patientens urin og sved til at lugte af ahornsirup. I dag giver maskiner som Gorm og computerne svar. Sådan da.

"Hverken maskinerne eller computere stiller jo diagnoser. De kan bare spytte data ud. Men data er ikke noget i sig selv. Så en rigtig stor del af mit arbejde er at fortolke de resultater, der kommer ud af maskinerne," forklarer hun.

Der er nemlig mange andre faktorer end lige prøveresultaterne, der spiller ind. Hvis nogle tal i en prøve er abnorme, behøver det ikke at betyde, at patienten har en sygdom. Det kan lige så vel skyldes, at patienten fx har været fastende gennem lang tid, da prøven blev taget. Derfor er det vigtigt at Mette Christensen og hendes kolleger har tæt kontakt med lægerne og får patientens sygdomshistorie.

Tæt kontakt til læger og diætister

De er derfor i tæt og daglig kontakt med lægerne på Center for Sjældne Sygdomme lidt længere henne ad gangen.

"Hvis jeg får et positivt fund, går jeg til lægerne og har en dialog med dem.

Vi har et tæt og godt samarbejde med lægerne og klinikken. Vi har brug for de kliniske oplysninger for at bruge vores data ordentligt. En oplysning som 'patienten har periodisk feber' eller 'tendens til lavt blodsukker' kan være med til, at vi kan stille den rigtige diagnose," forklarer Mette Christensen, der også løbende er i kontakt med hospitalets diætister. Det er nemlig her mange af patienterne med sjældne arvelige stofskiftesygdomme får hjælp, da mange af sygdommene kan holdes i ave med den rigtige kost.

"Vi spytter ikke bare tal og diagnoser ud. Data i sig selv siger ikke meget, men de kan være med til at skabe nogle sammenhænge. Vi har løbende konferencer med lægerne, hvor vi taler klinik og biokemi. Og det er dét samspil, der gør arbejdet så fedt og meningsfuldt," forklarer hun.

For nogle gange er det i dialogen, at en læge og en biokemiker kommer frem til resultatet sammen.



"Hvis vi fx kan se en forhøjet udskillelse af et eller andet stof, så diskuterer vi prøverne," siger hun.

Om at opdage en sjældent arvelig sygdom en fredag aften

Typisk er det urinprøver, spinalvæskeprøver eller blodprøver, som laboratoriet analyserer på. Afhængig af analysen kommer prøverne i frossen tilstand til Rigshospitalet fra landets andre sygehuse. Hvis det er akut, bliver de kørt dertil med taxa. Grundlæggende består Mette Christensens job i at undersøge prøver, tolke data, give svar og opsætte og optimere nye analysemetoder samt lave fejlfinding og vedligeholde maskiner og systemer. Jobbet er altid me-

Vi spytter ikke bare tal og diagnoser ud. Data i sig selv siger ikke meget, men de kan være med til at skabe nogle sammenhænge. Vi har løbende konferencer med lægerne, hvor vi taler klinik og biokemi. Og det er dét samspil, der gør arbejdet så fedt og meningsfuldt.

*Mette Christensen, cand.scient.
i kemi og miljøbiologi*



Kort om Mette Christensen

- Uddannet cand.scient. i kemi og miljøbiologi i 2000
- Har løbende efteruddannet og specialiseret sig med internationale kurser om sjældne arvelige sygdomme.
- Blev i 2015 godkendt som klinisk laboratoriegenetiker, som er en femårig speciallægestudning for ikke-lægelige AC'ere indenfor Klinisk Genetik.
- Tidligere ansat som forskningsassistent på RUC og i Fødevarerdirektoratet.
- Siden 2002 ansat som senior-specialist på Metabolisk Laboratorium, der er en del af Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet i Region Hovedstaden.

ningsfuldt, men nogle dage husker man tydeligere end andre, forklarer hun. Fx en fredag efter lukketid, hvor de ringede fra Neonatalafdelingen på 2. sal. "De fortalte, at de var ved at få en nyfødt dreng, som var meget syg, overført fra et andet hospital," fortæller Mette Christensen.

Lægerne havde mistanke om, at det lille barn havde en ophobning af syrer i kroppen og det kan være symptom på en alvorlig stofskiftesygdom. Kort efter patienten er kommet til afdelingen, kommer en læge op til Mette Christensen i laboratoriet med en urinprøve.

"Bioanalytikerne var gået på weekend, og for at spare tid står jeg alene og oprenser og analyserer urinprøven. Jeg finder kort tid efter ud af, at det er denne her sjældne arvelige sygdom, som aldrig er fundet i Danmark før. Det er en genetisk defekt, som kan være livstruende, hvis den ikke bliver opdaget, men som man fint kan leve med, hvis den behandles," forklarer Mette Christensen.

Hun ringer svar til lægerne for Center for Sjældne Sygdomme, og den lille patient kommer straks i blandt andet diæt-behandling.

"I sådan en situation bliver det jo meget konkret, at det vi laver, gør en forskel. Og det gør mig da glad at tænke på, at patienten i dag har det fint, og bliver fulgt i ambulatoriet i Center for Sjældne Sygdomme.

Diagnose NU og ikke om to dage

Bagsiden af medaljen ved jobbet er selvfølgelig, at det indimellem også er hårdt.

"Det er ikke altid sjovt, når man skal svare her og nu på nogle prøver, som måske er tvetydige. Vi får indimellem hastprøver ind, hvor vi skal svare inden for få timer, fordi der ligger et svært sygt barn på en afdeling. I den slags situationer er det er afgørende, at vi stiller en eventuel diagnose nu og ikke om to dage. Det kan være hårdt nogle gange, og så kan jeg godt vågne op om natten og tænke 'wuuhhh!'" siger hun og fortæller, at nogle dage på arbejdet er vanskeligere at slippe, når hun går hjem, end andre.

"Det er svært, når man er med til at finde en diagnose, som man ved er skidt. Der er nogle møgtilfælde, hvor et barn på 10-12 år får konstateret en metabolisk sygdom, hvor der ikke er særligt meget at gøre. Et helt normalt barn,

hvor det pludselig bare går ned ad bakke. Dét, synes jeg, er hårdt," siger hun.


Det er et vildt fedt job, jeg har

Det er dog heldigvis ikke reglen, at hun ligger og tænker på jobbet om natten. "Jeg kan godt have meget travlt i perioder. Jeg er ikke en totalt arbejdshest, og jeg synes, at der er en okay balance. Nogle dage møder jeg meget tidligt – fx lidt i 7 – og så går jeg også tidligt. Andre dage arbejder jeg til sent."

Det er ikke alle, der har haft det samme job i 15 år, der med glød i øjnene kan erklære som Mette Christensen:

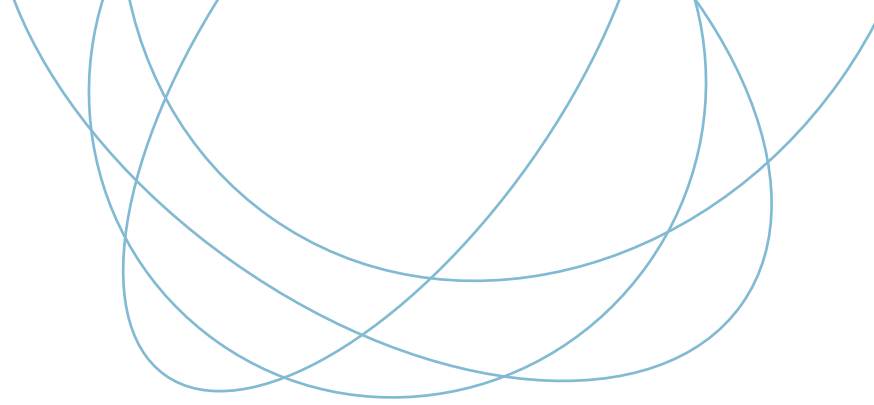
"Mit job er fagligt spændende. Altid. Selv efter 15 år. For feltet udvikler sig hele tiden. Når man beskæftiger sig med arvelige sygdomme, er der hele tiden udvikling. Der kommer nye sygdomme og analyseteknikker på verdensplan, og det gør det diverst og fagligt udviklende," forklarer Mette Christensen.

"Jeg har svært ved at se, at du som cand.scient. kan finde et lige så spændende sammensat job i det private erhvervsliv. Ingen dage er ens her. Jeg har en totalt sammensat hverdag, hvor jeg i høj grad kan disponere min tid. Jeg har mulighed for at være inde over forskningsprojekter og får mulighed for at rejse ud i verden og dygtiggøre mig gennem kurser og konferencer. Det er et vildt fedt job, jeg har." ●



Hverken maskinerne eller computere stiller jo diagnoser. De kan bare spytte data ud. Men data er ikke noget i sig selv. Så en rigtig stor del af mit arbejde er at fortolke de resultater, der kommer ud af maskinerne.

*Mette Christensen, cand.scient.
i kemi og miljøbiologi*



KOLOFON

Udgivet af **Danske Regioner** og **Akademikerne**

Danske Regioner

Dampfærgevej 22
2100 København Ø
www.regioner.dk
Kontakt: David Sembach
dse@regioner.dk

Akademikerne

Nørre Voldgade 29
1017 København K
www.akademikerne.dk
Kontakt: Ellen Gydesen
elg@djoef.dk

Redaktion og tekst: Tonsberg Tekst

Fotos: Jacob Nielsen

Lay-out: Falk og musen

Tak til alle medvirkende i regionerne.