

Akrediteringens omfattning CMMS

| Undersökning Komponent | Metod Mätprincip | System (provtyp) | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|--|-----------------------------------|-------------------------------------|--|--------------------------------|---------|
| Erythrocyter, volymfraktion (EVF) | Centrifugering | B- | Heraeus Pico 17 (centrifug) | % | Solna |
| DBS-screening hormoner 17 α -hydroxyprogesteron (17-OH-P) Tyreoideastimulerande hormon (hTSH) | DELFI (immunoassay) DBS-screening | B- | GSP [®] 2021-001 (Genetic Screening Processor) | nmol/L mU/L | Solna |
| Mutationsanalys*: DNA-fragment (enstaka exon) WES-/WGS-fynd (verifiering) Hel gen | DNA-sekvensering med Sanger (PCR) | Genomiskt DNA Mitokondriellt DNA | Eppendorf Mastercycler EP/Pro S (PCR) Life Touch Therna Cyclers BIOER (PCR) ABI 3500xL Genetic analyzer (DNA-sekvenator) | Påvisad / Ej påvisad | Solna |
| Kvantifiering av mutationsgrad | Droplet digital PCR (ddPCR) | Genomiskt DNA | QX200 Automated Droplet Generator QX200 Droplet Reader C1000 Touch Thermal cyclers | Kvalitativ bedömningsanalys | Solna |
| SMA (2 nd tier) SMN1 SMN2 RPP30 | Droplet digital PCR (ddPCR) | B- | QX200 Automated Droplet Generator QX200 Droplet Reader C1000 Touch Thermal cyclers | CNV | Solna |
| Porfyriner | Fluorometri | Erc- | Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer) | μ mol/L | Solna |
| Porfobilinogendeaminas | Fluorometri (enzymaktivitet) | Erc- | Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer) | pkat/g Hb | Solna |
| DBS-screening enzymaktivitet Biotinidas Galaktos-1-fosfat-uridyl-transferas | Fotometri (Fluorometri) | B- | Tecan Spark (fluorescensfotometer) | % | Solna |

Akrediteringens omfattning CMMS

| Undersökning Komponent | Metod Mätprincip | System (provtyp) | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|--|------------------------------------|-------------------|---|----------------------------|---------|
| Hemoglobin (Hb) | Fotometri | B- | Hemocue® | g/L | Solna |
| 3-Hydroxybutyrat | Fotometri | P- | Thermo T20xti (filterfotometer) | mmol/L | Solna |
| Porfyriner Porfyriner | Kromatografi (IE, fotometri) | F- U- | Jasco V-550 (dubbelstrålespektrofotometer) | nmol/g µmol/L | Solna |
| Porfyriner, fraktionerade Porfyriner, fraktionerade | Kromatografi (LC, fluorometri) | F- U- | Dionex Ultimate 3000 (gradientpump + autoinjektor; fluorescensdetektor) | nmol/L eluat µmol/L | Solna |
| Homocystein Metionin L-Karnitin (fritt och total) | Kromatografi (LC, masspektrometri) | P- P- P-/U- | Waters Xevo TQ/TQS (LC-MS/MS) Waters Xevo-TQS Micro | µmol/L µmol/L µmol/L | Solna |
| Aminosyror (DBS-screening) Alanin Arginin Argininosuccinat Citrullin Glutamin Glycin Leucin Metionin Ornitin Fenylalanin Prolin Succinylaceton Tyrosin Valin | Kromatografi (LC, masspektrometri) | B- | Waters Xevo TQD (LC-MS/MS) | µmol/L | Solna |
| Acylkarnitiner (DBS- screening) C0 C2 C3 | Kromatografi (LC, masspektrometri) | B- | Waters Xevo TQD (LC-MS/MS) | µmol/L | Solna |

Ackrediteringens omfattning CMMS

| Undersökning Komponent | Metod Mätprincip | System (provtyp) | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|------------------------------------|------------------|------------------------------------|--------|---------|
| C4 C5 C5DC C6 C8 C-10 C12 C14 C16 C18 | | | | | |
| Steroidhormoner, DBS Screening (2nd tier) Androstendion 11-deoxykortisol 21-deoxykortisol 17-hydroxyprogesteron Kortisol | Kromatografi (LC, masspektrometri) | B- | Waters Xevo TQ-XS (LC-MS/MS) | µmol/L | Solna |
| Puriner och pyrimidiner Adenosin AICAR Guanosin Inosin Succinyladenosin Tymidin Tymin Uracil Xantin | Kromatografi (LC, masspektrometri) | U- | Waters Xevo TQ/TQS (LC-MS/MS) | µmol/L | Solna |
| Aminosyror α-Aminobutyrat (ABU) Alanin (ALA) Alloisoleucin (Aile) Arginin (ARG) Asparagin (ASN) Aspartat (ASP) Citrullin (CIT) Cystin (CYS2) Fenylalanin (PHE) | Kromatografi (LC, fotometri) | P- | Biochrom 30 (aminosyra-analysator) | µmol/L | Solna |

Akrediteringens omfattning CMMS

| Undersökning Komponent | Metod Mätprincip | System (provtyp) | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|--|---------------------|---------------------|------------|-------|---------|
| Glutamat (GLU) Glutamin (GLN) Glycin (GLY) Histidin (HIS) Isoleucin (ILE) Leucin (LEU) Lysin (LYS) Metionin (MET) Ornitin (ORN) Prolin (PRO) Serin (SER) Taurin (TAU) Treonin (THR) Tryptofan (TRP) Tyrosin (TYR) Valin (VAL) | | | | | |

Ackrediteringens omfattning CMMS

B- = blod, Erc- = erythrocyter, F- = faeces, P- = plasma, U- = urin
DBS = Dried Blood Spot
DELFI A = Dissociation-Enhanced Lanthanide Fluorescence Immunoassay
*Enligt publicerad genförteckning och kompletterande arbetslista hållen vid CMMS.

Se även CMMS0938, Metod- och teknikråden inkl. kriterier, CMMS.

Historik

GEN0335

V27: Slagit samman Klinisk genetik och CMMS

V28: Uppdaterat layouten

V29: Lymfoid genpanel borttagen. Ändrat NIPT utrustning.

V30: Omarbetning efter avvikelser från Swedac. Genetik: Större omarbetning. Lagt till genpaneler

CMMS: komponenten succinyladenosin tillagd i metoden Puriner och Pyrimidiner. Byte av fluorescensfotometer för metoderna Biotinidas och Galaktos-1-fosfaturidyltransferas, till Tecan Spark från PerkinElmer Victor. Aminosyror och Acylkarnitiner (DBS-screening) från icke ackrediterade till ackrediterade metoder. Steroidhormoner (DBS-screening, 2nd tier) tillagd från icke ackrediterad till ackrediterad.

V31: Genetik: Karyomapping ackrediterat. CMMS: U-ALA,PBG avackrediterad.

GENMMS0004

V1: Nytt dokumentnummer med gemensamt prefix. Mindre justeringar.

CMMS011

V38: Åter från arkiv och publicerat pga att CMMS åter ska bli en egen medicinsk enhet från 1 juni 2023.

V39: Analyten/komponenten urat tas ur metoden puriner och pyrimidiner. Avackreditering av Aminolevulinatdehydratas, Erc- som tas bort från listan.

V40: Utökning av ackrediteringen: DNA och Cell: Tillägg av ddPCR. PKU: Tillägg av SMA 2nd tier med ddPCR.