

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 Thermo Cycler 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 cycler	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 cycler	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
5-Aminolevulinsyra, Porfobilinogen	Kromatografi (LC, masspektrometri)	U-	Waters Xevo-TQS Micro Waters Xevo TQ-XS	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)	Kromatografi (LC, masspektrometri)	B-	Waters Xevo TQD (LC-MS/MS)	µmol/L	Solna

Akrediteringens omfattning CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
C0 C2 C3 C4 C5 C5DC C6 C8 C10 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-Aminobutytrat (ABU) Alanin (ALA) Alloisoleucin (Aile) Arginin (ARG) Asparagin (ASN)	Kromatografi (LC, fotometri)	P-	Biochrom 30 (aminosyra-analysator)	µmol/L	Solna

Akrediteringens omfattning CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Aspartat (ASP) Citrullin (CIT) Cystin (CYS2) Fenylalanin (PHE) 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- = erytrocyter, 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 teknikområden 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.

V41: Utökning av ackrediteringen: Porfyri: Tillägg av 5-Aminolevulinsyra, Porfobilinogen med LC-MS

V42: Mindre dokumentjusteringar