

## Akrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Sektion Klinisk genetik, Solna

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
11p15 BWS/RSS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
15q11 PWS/AS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ABI Linkage mapping sets Polymorfa markörer över hela genomet	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ACTA2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Aneuploidi #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (QF-PCR)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
APC	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
AR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN2	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN3	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN7	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
BCR-ABL	RNA	Realtids qPCR	Quantstudio 5	% uttryck

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
BRAF	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
BRCA1	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
BRCA2	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
BTK	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI MiSeq, Illumina	Påvisad/ ej påvisad
CACNA1A	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDH1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDKL5	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDKN1C	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CEBPA	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CFTR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CHD7	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
C-kit	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CNBP	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CSF3R, RUNX1	Genomisk DNA	MPS	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
CXCR4	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP11A1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP11B1	Genomisk DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP17A1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP21A2	Genomisk DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Deletioner och/eller duplikationer	Genomiskt DNA	Array-CGH  Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	SureScan Microarray scanner, CytoSure Scout, CytoSure	Påvisad/ ej påvisad
Deletion/duplikation	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
DMPK	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
DRPLA	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ELANE	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FBN1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FGFR3	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FLCN	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FLT3	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
FMRI	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FOXF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FSHR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
GALC	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys: skraddarsydd och anpassad enligt remissen	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys: Ärftlig bröstcancerpanel Ärftlig coloncancerpanel Ärftlig ovarialcancerpanel Ärftlig malignt melanompanel	Genomiskt DNA	MPS	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Genpanelanalys: WES Genpanel GMCK Bröstcancer WES Genpanel GMCK solid tumor WES Genpanel Ärftlig bröstcancer WES Genpanel Ärftlig cancer WES Genpanel Ärftlig koloncancer WES Genpanel Ärftlig ovarialcancer WES Genpanel Ärftligt malignt melanom WES Genpanel Hörselnedsättning WES Genpanel Kardio WES Genpanel Skelettdysplasi WGS (genpanel) Bindvävspanel WGS (genpanel) Blödningsgenpanel WGS (genpanel) Brain development disorders WGS (genpanel) Ciliopatipanel WGS (genpanel) DSD WGS (genpanel) Endokrina tumörer WGS (genpanel) Hereditary hematological malignancies WGS (genpanel) Hörselnedsättning WGS (genpanel) Hydrops WGS (genpanel) Inherited cancer WGS (genpanel) Intellectuell funktionsnedsättning WGS (genpanel) Kardio WGS (genpanel) Malign hypertermi WGS (genpanel) Neurodegenerativa sjukdomar WGS (genpanel) Njurcancer WGS (genpanel) NMD & ataxi & HSP WGS (genpanel) Noonans syndrom WGS (genpanel) Retinal dystrofi WGS (genpanel) Skelettdysplasi WGS ChiCaP (genpanel)	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
GJB2 (GJB6)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HAX1	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
HBB	Genomiskt DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Helgenomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina NextSeq 550	Scout	Påvisad/ ej påvisad
Hematologisk malignitet BCR/ABL+9q34 BCR/ABL ETV6/RUNX1 CDKN2A PML/RARA RUNX1/RUNX1T1(ETO) MLL PGDFRB CBFB TCF3 EGR1 EVI1/TERC FGFR1 CEP8 13q34/D135319 E2A TCRA/D CBFB dic(9;20) ABL1 ABL2 IGH/CCND1	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
HFE	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HPRT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HRAS	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
HRPT2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HSD17B3	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HSD3B2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HTT	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
IRF6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Karyotyp	Uppodlade celler från blod, amnion, chorionvilli-biopsi, hud, tumör, benmärg, lymfkörtel	Cytogenetisk analys	Ikaros	Påvisad/ ej påvisad
Kopplingsanalys-generell	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Kronisk lymfatisk leukemi TP53/ATM D13S319/13q34 12p11.1-q11	Venöst blod Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
Leukemi övriga rearrangemang CSF1R EGR1 D7Z1/D7S522 TP53/MPO ALK	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
LHCGR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Lymfom Burkitts lymfom MYC/IGH Mantelcellslymfom CCND1/IGH Marginalcellslymfom AP12/MALT1 Follikulärt lymfom IGH/BCL	Lymfkörtel Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
Mastocytos/eosinifili FIP1LT/PDGRA CHIC2 4q12 JAK2	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
MECP2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MEFV	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MEN1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang Se bilaga. FISH-sondinformation	Blod	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
MLH1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
MSH2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
MSH6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
Multipelt myelom IGH2/CCND/TP53 IGH/MAF IGH/FGFR CDKN2C/CKS1B	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad



## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
MUTYH	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Myeloid MPS Panel	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Balsamic Scout	Påvisad/ ej påvisad
Neuroblastom N-MYC Retinoblastom Rb	Tumör Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
NIPBL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
NIPT	Cellfritt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	WCX, PREFACE, AMYCNE, Microlab STAR	Påvisad/ ej påvisad
NPM1	cDNA	Realtids qPCR	Quantstudio 5	Påvisad/ ej påvisad
NPM1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PAX6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PGT- deletioner och duplikationer	Trophecto- dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetisk testing (PGT) med FISH-analys.	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
		Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) -ReproSeq kit.	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
		Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) med VeriSeq MPS/NGS (reservmetod)	MiSeq, Illumina	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
PGT- monogen sjukdom	Trophecto-dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetisk testning PGT-M Kopplingsanalys med STR-markörer.	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
		Preimplantatorisk genetisk testning- PGT-M med Karyomapping	NextSeq 550	Påvisad/ ej påvisad
PHOX2B	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PMS2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
POR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PRF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Provtagning	Blod, saliv, hud och buccalceller	Provtagning venöst blod, saliv, hudbiopsi och cellskrap från kindens insida.		
RAB27A	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
RET	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
RFC1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Riktad genomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
RYR2 (exon14)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Sarcom Ewings sarcom EWS Rhabdomyosarcom FOXO1A Myxoid liposarcom CHOP Synovialt sarcom SYT	Tumör Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
SF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SH2D1A	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SHOX	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SLC25A12 (exon 17)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SMN1, SMN2	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SOX9	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SRD5a2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SRY	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SRY + amelogenin	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
STAR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
STX11	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
STXBP2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TEL-AML-1	cDNA	Realtids qPCR	Quantstudio 5	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
TGFBR1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TGFBR2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TIA1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TP53	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
TTR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
UNC13D	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
VHL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
WT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
XX-male, SRY Aneuploidi, #13, 18, 21, X, Y	Kärnförande celler	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

### Sektion CMMS, Solna

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet
Erythrocyter, volymfraktion (EVF)	Centrifugering	B-	Heraeus Pico 17 (centrifug)	%
Hormoner, DBS-screening 17 $\alpha$ -hydroxyprogesteron (17-OH-P) Tyreoideastimulerande hormon (hTSH)	DELFI (immunoassay)	B-	GSP® 2021-001 (Genetic Screening Processor)	nmol/L mU/L
DNA-fragment (enstaka exon) *	DNA-sekvensering med Sanger	Genomiskt DNA	ABI 3500xL Genetic analyzer (DNA-sekvenator)	Påvisad / Ej påvisad
Mitokondriellt DNA	DNA-sekvensering med Sanger	Genomiskt DNA	ABI 3500xL Genetic analyzer (DNA-sekvenator)	Påvisad / Ej påvisad
Hel gen:  <i>ABCD1</i> <i>ACADM</i> <i>ACADVL</i> <i>ADAR</i> <i>AHCY</i> <i>ALDOB</i> <i>ALG3</i> <i>ARSA</i> <i>BTD</i> <i>CBS</i> <i>CPOX</i> <i>CPT2</i> <i>FAH</i> <i>FECH</i> <i>G6PD</i> <i>GALC</i> <i>GALK1</i> <i>GALT</i> <i>GCDH</i> <i>GLA</i> <i>GRHPR</i> <i>GSS</i>	DNA-sekvensering med Sanger	Genomiskt DNA	ABI 3500xL Genetic analyzer (DNA-sekvenator)	Påvisad / Ej påvisad

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet
HADHA HMBS IDUA ISCU IVD LMBRD1 LPIN1 MMACHC (CbIC) MMADHC (CbID) MTHFR NAXE OPLAH PAH PDHA1 PEX1 POLG PPOX SLC19A3 SLC22A5 SLC52A3 SLC6A8 SMPD1 SURF1 TK2 TWNK UROD UROS				
Porfyriner	Fotometri (Fluorometri)	Erc-	Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer)	µmol/L
Porfobilinogendeaminas	Fotometri (Fluorometri)	Erc-	Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer)	pkat/g Hb
Enzymaktivitet, DBS-screening Biotinidas Galaktos-1-fosfat-uridyl-transferas	Fotometri (Fluorometri)	B-	Tecan Spark (fluorescensfotometer)	%
Hemoglobin (Hb)	Fotometri	B-	Hemocue®	g/L
Aminolevulinsyradehydratas	Fotometri	Erc-	Tecan Sunrise (fotometer)	nkat/g Hb
3-Hydroxibutyrat	Fotometri	P-	Thermo T20xti (filterfotometer)	mmol/L

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet
Porfyriner Porfyriner	Kromatografi (IE, fotometri)	F- U-	Jasco V-550 (dubbelstrålespektrofotometer)	nmol/g µmol/L
Porfyriner, fraktionerade Porfyriner, fraktionerade	Kromatografi (LC, fotometri)	F- U-	Dionex Ultimate 3000 (gradientpump + auto-injektor; fluorescensdetektor)	nmol/L eluat µmol/L
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
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
Acylkarnitiner (DBS- screening)  C0 C2	Kromatografi (LC, masspektrometri)	B-	Waters Xevo TQD (LC-MS/MS)	µmol/L

## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet
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
Puriner och pyrimidiner  Adenosin AICAR Guanosin Inosin Succinyladenosin Tymidin Tymin Uracil Urinsyra (Urat) Xantin	Kromatografi (LC, masspektrometri)	U-	Waters Xevo TQ/TQS (LC-MS/MS)	µmol/L



## Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet
Aminosyror  α-Aminobutyrat (ABU) Alanin (ALA) Alloisoleucin (Aile) Arginin (ARG) Asparagin (ASN) 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)	Kromatografi (LC, fotometri)	P-	Biochrom 30 (aminosyra-analysator)	µmol/L

B- = blod, Erc- = erythrocyter, F- = faeces, P- = plasma, U- = urin  
 DBS = Dried Blood Spot,  
 DELFIA = Dissociation-Enhanced Lanthanide Fluorescence Immunoassay  
 \*Enligt publicerad "Lista över enstaka genfragment som sekvenseras på CMMS (CMMM1121-1)"

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

## Akrediteringens omfattning, Klinisk genetik och 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.