

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
Porfyriner Porfobilinogendeaminas DBS-screening enzymaktivitet Biotinidas Galaktos-1-fosfat-uridyl-transferas	Fluorometri Fluorometri (enzymaktivitet) Fluorometri	Erc- Erc- B-	Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer) Hitachi F-2500 (fluorescensspektrofotometer) Victor3 [™] Wallac 1420-051 (fluorescensfotometer)	μ mol/L pkat/g Hb %	Solna Solna
Hemoglobin (Hb) Aminolevulinsyradehydratas 3-Hydroxibutyrat	Fotometri Fotometri (enzymaktivitet) Fotometri (enzymatisk ändpunktsbest.)	B- Erc- P-	Hemocue [®] Tecan Sunrise (fotometer) Thermo T20xti (filterfotometer)	g/L nkat/g Hb mmol/L	Solna
Aminolevulinsyra Porfobilinogen Porfyriner	Kromatografi (CC, fotometri)	U- U- F-/U-	Tecan Sunrise (fotometer) Tecan Sunrise (fotometer) Jasco V-550 (dubbelstrålespektrofotometer)	μ mol/L μ mol/L nmol/g	Solna
Porfyriner, fraktionerade Porfyriner, fraktionerade	Kromatografi (LC, fluorometri)	F- U-	Dionex Ultimate 3000 (gradientpump + autoinjektor; fluorescensdetektor)	nmol/L eluat μ mol/L	Solna
Homocystein Metionin L-Karnitin (fritt och total)	Kromatografi (LC, masspektrometri)	P- P- P-/U-	Waters Xevo TQ/TQS (LC-MS/MS)	μ mol/L μ mol/L μ mol/L	Solna

Ackrediteringens omfattning CMMS

Undersökning Komponent	Metod Mätprincip	System (provtyp)	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Puriner och pyrimidiner Adenosin AICAR Guanosen Inosin Tymidin Tymin Uracil Urinsyra (Urat) 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) 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	Solna

Akrediteringens 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.