

Egenerklæring for egenprodusert IVD-utstyr som fremstilles og benyttes ved Avdeling for laboratoriemedisin (ALM), Seksjon for medisinsk genetikk (MGEN), STHF.

Produsentinformasjon

Navn:	Avdeling for laboratoriemedisin Seksjon for medisinsk genetikk
Adresse:	Ulefossveien 55, 3710 Skien
Organisasjonsnummer:	983 975 267

Deklarasjon

Vi erklærer med dette at IVD-utstyr angitt nedenfor fremstilles og anvendes ved MGEN i henhold til kravene i EU Forordning 2017/746 Artikkel 5 punkt 5 («IVDR In house-unntaket») og oppfyller alle relevante krav i Vedlegg I i IVDR «Generelle krav til sikkerhet og ytelse».

Alt IVD-utstyr fremstilles og anvendes som beskrevet i ALM sitt interne kvalitetssystem.

Krav i Vedlegg I som ikke anses som relevante er begrunnet og dokumentert.

Dokumentasjon kan utleveres på forespørsel til autorisert myndighet.

Dato og sted: Skien 17/10-24 Ann-Christin Dahle
Avdelingsleder (ALM)

IVD-Utstyr

Utstyrs ID	IVD/ MD	Risiko- klasse	Tiltenkt formål	Parameter	Gjeldende GSPR er fullt oppfylt (Ja/nei)
Medisinsk genetikk og molekylærpatologi					
MLPA 11602	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Kliniske problemstillinger som kan være forårsaket av endringer i kopianntall (delesjoner/amplifikasj oner) eller inaktivering av gener med metylering, f.eks. ved nevrologiske sykdommer og syndromutredninger. Prøvemateriale: DNA ekstrahert fra EDTA- blod eller FFPE.	Kopinumner variasjoner i utvalgte deler av genomet.	Ja
Sanger- sekvensering 11689	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Kliniske tilstander som kan skyldes punktmutasjoner eller indels. Kjent mutasjon eller verifisering av funn ved dypsekvensering. Prøvemateriale: DNA ekstrahert fra EDTA- blod.	Kjente punktmutasjoner eller indels.	Ja
array-CGH 11483 & 11702	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Kliniske problemstillinger som kan være forårsaket av endringer i kopianntall (delesjoner/duplikasj oner) i genomet. Prøvemateriale: EDTA- blod, heparin-blod, ferskt vev eller DNA fra slimhinne.	Større delesjoner og duplikasjoner i hele genomet.	Ja
Karyotyping 10997,11213,1151 7,14875	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Kliniske problemstillinger som kan være forårsaket av unormale kromosomer (translokasjoner, anaploide celler, større duplikasjoner/delesj oner, inversjoner). Prøvemateriale: Heparin-blod evt vasket EDTA-blod.	G-bånd fargede kromosomprepara ter settes opp i en karyotype. Analyse av kromosomene i karyogrammet kan avdekke strukturelle eller numeriske avvik.	Ja

FISH 10997,11213,1132 1,11214	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Verifisering av funn ved G-bånd eller aCGH. Angi grad av mosaikk ved påvisning av ulike cellelinjer. Prøvemateriale: Heparin-blod evt vasket EDTA-blod.	Fluorescens In Situ Hybridisering (FISH). Det benyttes whole chromosome paint (wcp prober), centromerprober, telomerprober og genspesifikke prober.	Ja
Y-DEL 11434	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Indikasjon: Mannlig infertilitet (azoospermi/nedsatt sædkvalitet) Prøvemateriale: DNA ekstrahert fra EDTA- blod eller heparin-blod.	Mikrodelesjoner i AZF-regionen på Y- kromosomet.	Ja
Ekspansjons analyse 11158	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Kliniske problemstillinger som kan være forårsaket av unormalt antall av kjente repeterte sekvenser i gener assosiert med nevromuskulære og nevrodegenerative sykdommer. Prøvemateriale: DNA ekstrahert fra EDTA- blod.	PCR-basert metode for påvisning av korte repeterte områder/fragment er på genomet (kjente områder).	Ja
Dypsekvensering eksom 13390,13997,1177 1,11515	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Utredning av sjeldne arvelige sykdommer (monogene). Blant annet nevrologiske-, og muskelsykdommer, arvelig utviklingssyndromer. Analyse av DNA ekstrahert fra blod og vevsmateriale.	Enkeltbase mutasjoner, små dup, del, ins i kodede områder av genomet.	Ja
NGS-tumor 14550	IVD	C Regel 3: Genetisk testing på mennesk er	Analyse av tumorceller for behandlingsvalg, diagnose og prognose. Prøvemateriale: FFPE, cytologisk utstryk,	SNV, indels, CNV og fusjoner i utvalgte gener	Ja
Medisinsk biokjemi					
MMA og HCY 13019	IVD	Klasse B	MMA: Klinisk mistanke om kobalamin (vitamin B12)-mangel. HCY: Mistanke om kobalamin (vitamin B12) og/eller	metylmalonsyre (MMA) og homocystein (HCY)	Ja

			folatmangel når tradisjonell diagnostikk er usikker.		
Peth 14263	IVD	Klasse B	Fosfatidyletanol (PEth) er et fosfolipid som normalt ikke forekommer i kroppen. Ved inntak av etanol dannes PEth i erytrocyttenes cellemembran. Dette gjør PEth til en god markør for alkoholkonsum. Prøvemateriale: EDTA blod.	fosfatidyletanol (Peth)	Ja