

## Ackrediteringens omfattning KG

### Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	
Akondropasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Akut lymfatisk leukemi (ALL) Akut myeloisk leukemi (AML) Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR/ABL, ETV6/RUNX1, MLL, CDKN2A(9p21), PML/RARA, RUNX1-CBFA2T1, CBFB, TCF3/PBX1</i>	Perifert blod Benmärg	Cellodling FISH-interfas FISH-metafas	
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>TCF3-PBX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>ABL</i>	cDNA	PCR cDNA-sekvensering	
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>BCR-ABL</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>ETV6-RUNX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>MLL/AF4</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Akut lymfatisk leukemi (ALL), kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>ABL p.[T315I]</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>CEBPA</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys DNA-sekvensering	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>FLT3</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>PML-RARA</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$

## Ackrediteringens omfattning KG

Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip
Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y	Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Perifert blod	FISH-interfas
Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Semikvantitativ PCR Fragmentanalys
Aplasia of lacrimal and salivary glands (ALSG) <i>FGF10</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Beckwith-Wiedeman /Silver Russel 11p15	Genomiskt DNA	MLPA
ARVC-genpanel	Genomiskt DNA	NGS-analys Illumina
Bestrofinopati <i>BEST1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Bindvävssjukdomar-genpanel	Genomiskt DNA	NGS-analys Illumina
CADASIL <i>NOTCH3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Cardiofaciokutant syndrom (CFC) <i>BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2)	Genomiskt DNA	MLPA
Charcot-Marie-Tooth X typ 1 (CMTX1) <i>GJB1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Clouston syndrom (HED2) <i>GJB6</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Costello syndrom <i>HRAS</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Cystisk fibros, <i>CFTR</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys (OLA)

## Ackrediteringens omfattning KG

### Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip
Diamond Blackfan Anemi (DBA) <i>RPS19</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering MLPA
Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i>	Genomiskt DNA	MLPA
Dystrofia myotonica typ 2 (DM2) <i>CNBP (ZFN9)</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Erytrokeratodermia variabilis (EKV) <i>GJB3, GJB4</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Familjeutredning vid NGS analys	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering
Fragilt-X,FXTAS <i>FMR1, Xq27.3</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Genotypning	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Gilbert syndrom <i>UGT1A1</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Hunter syndrom (MPSII) <i>IDS</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Huntingtons sjukdom <i>HTT</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Hyperkalemisk periodisk paralys <i>SCN4A</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Hypokalemisk periodisk paralys <i>CACNA1S, SCN4A</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Hypokondroplasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering
Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2, GJB6</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA
Ichtyos, autosomt recessiv <i>TGM1, TGM5, NIPAL4</i> <i>ABCA12</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering

## Ackrediteringens omfattning KG

### Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	
Ichtyos, könsbunden <i>STS</i>	Genomiskt DNA	MLPA	
Infertilitet <i>FMR1, CFTR</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Infertilitet Mikrodeletion Y	Genomiskt DNA	MLPA	
Kennedys sjukdom ( <i>SMAX1</i> ) AR	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
KID syndrom <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Kraniosynostoser (inkl. icke syndromatisk kraniosynostos, Apert, Crouzon, Pfeiffer och Saetre-Chatzen syndrom) <i>FGFR1, FGFR2, FGFR3</i> och <i>TWIST</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering	
Kromosomanalys	Hud, Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorionvilliopsi (CVS)	Cellodling, Cytogenetisk analys	
Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	Cellodling FISH-metafas	
Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>P53/ATM, D13S319</i> 13q24,12p11-q11	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	
Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>TP53</i>	Genomisk DNA	PCR DNA-sekvensering	
Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>ABL</i>	cDNA	PCR cDNA-sekvensering	
Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR/ABL</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C <sub>T</sub>
Kronisk myeloisk leukemi (KML), Neutrofil kronisk myeloisk leukemi (NKML) <i>BCR/ABL</i>	cDNA	PCR	

## Ackrediteringens omfattning KG

### Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	
Long QT - genpanel	Genomiskt DNA	NGS-analys Illumina PCR DNA sekvensering	
MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	Cellodling FISH-interfas FISH-metafas	
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	Cellodling FISH-metafas	
Mikrodeletion/mikroduplications syndrom Subtelomera rearrangemang	Genomiskt DNA	MLPA	
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>CALR</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	Realtids- PCR	Tekniska replikat $\leq 1 C_T$
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom) <i>FIP1L1-PDGFR</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	
Myotonia fluktans/Paramyotonia congenita <i>SCN4A</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Noonan syndrom <i>PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, SHOC2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Oculodentodigital dysplasi <i>GJA1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
OTC brist <i>OTC</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA	

## Ackrediteringens omfattning KG

Förteckning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip
Prader/Willi syndrom /Angelman syndrom 15q11-q13	Genomiskt DNA	MLPA
Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys)	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Rasopati-genpanel	Genomiskt DNA	NGS-analys Illumina PCR DNA-sekvensering
Sjögren Larsson <i>ALDH3A2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Sotos syndrom <i>NSD1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA
Spinal muskelatrofi (SMA) <i>SMN1, SMN2</i>	Genomiskt DNA	MLPA
Welanders distala myopati <i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering