



Akrediteringens omfattning KG

Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Akondroplasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Akut lymfatisk leukemi (ALL) Akut myeloisk leukemi (AML) Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR-ABL1, ETV6-RUNX1, MLL, CDKN2A(9p21), PML-RARA, RUNX1- CBFA2T1, CBF3, TCF3-PBX1</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas FISH-metafas	FISH-mikroskop
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>RUNX1-RUNX1T1</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>TCF3-PBX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>BCR-ABL1</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>ETV6-RUNX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>MLL-AF4</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Akut lymfatisk leukemi (ALL), kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>ABL1</i> p.[T315I]	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>CEBPA</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>FLT3</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	TapeStation, ABI 3500/3500xL
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1 mutation A och D</i>	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>PML-RARA</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y	Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Perifert blod	FISH-interfas	FISH-mikroskop
Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Beckwith-Wiedemann /Silver-Russel 11p15	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Bindvävssjukdom	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
CADASIL <i>NOTCH3</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2)	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Cystisk fibros, <i>CFTR</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i>	Genomiskt DNA	MLPA Mikroarray - CytoScan XON	ABI 3500/3500xL GeneChip - Mikroarraysystem
Dystrofia myotonica typ 1 <i>DMPK</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Epidermis bullosa	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem
Familjeutredning vid NGS analys Riktad sekvens	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	ABI 3500/3500xL
Familjär MDS-AML	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Fosterdiagnostik	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD	GeneChip - Mikroarraysystem
Fragilt-X,FXTAS <i>FMR1</i> , Xq27.3	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Hunter syndrom (MPSII) <i>IDS</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering MLPA	ABI 3500/3500xL
Huntingtons sjukdom <i>HTT</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Hyperkalemisk periodisk paralyt <i>SCN4A</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Hypokalemisk periodisk paralyt <i>CACNA1S, SCN4A</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Hypokondroplesi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	ABI 3500/3500xL
Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2, GJB6</i>	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Ichtyos, könsbunden <i>STS</i>	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Iktyos	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Infertilitet <i>FMR1, CFTR, Mikrodeletion Y (AZF)</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
KID syndrom <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Kromosomanalys	Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorion- villibiopsi (CVS)	Cytogenetisk analys	Metafer - Metafasletare
Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrange- mang	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	FISH-mikroskop
Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>P53/ATM, D13S319</i> 13q24,12p11-q11	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	FISH-mikroskop
Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR-ABL1</i>	cDNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Leukemiutredning	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD	GeneChip - Mikroarraysystem
MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas FISH-metafas	FISH-mikroskop
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	FISH-mikroskop



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>CALR</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	ABI 7500
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	ABI 3500/3500xL
Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosino- filt syndrom) <i>FIP1L1-PDGFR</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	FISH-mikroskop
Neurofibromatos 1	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON MLPA	GeneChip - Mikroarraysystem ABI 3500/3500xL
OTC brist <i>OTC</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering MLPA	ABI 3500/3500xL
Prader-Willi syndrom /Angelman syndrom 15q11-q13	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys)	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	ABI 3500/3500xL
Sotos syndrom <i>NSD1</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering MLPA	ABI 3500/3500xL



Akrediteringens omfattning KG

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning
Spinal muskelatrofi (SMA) <i>SMN1, SMN2</i>	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Syndromutredning	Genomiskt DNA	MLPA	ABI 3500/3500xL
Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD	GeneChip - Mikroarraysystem
Trombocytopeni	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem
Verifiering mikroarray	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem
Welanders distala myopati <i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	ABI 3500/3500xL
Ärftlig hematologi	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem