

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
AML	Benmärg	<i>FLT3</i> -ITD (akut analys)	Fragmentanalys (DNA)	72 tim	EDTA
AML	Benmärg	<i>FLT3</i> -TKD (<i>kodon 835</i>)	Fragmentanalys (DNA)	72 tim	EDTA
AML	Perifert blod/ Benmärg	<i>NPM1</i>	Fragmentanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
AML	Benmärg	<i>CEBPa</i>	Fragmentanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
AML	Benmärg	<i>CEBPa</i>	Sekvensanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
AML	Benmärg	AML-panel t(8;21), t(15;17), t(inv(16)),11q23	FISH	1 vecka	Heparin
AML	Benmärg	t(8;21), <i>RUNX1::RUNX1T1</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML M3/PML	Benmärg	t(15;17), <i>PML::RARA</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML M3/PML	Benmärg	t(15;17), <i>PML::RARA</i> Akutanalys	FISH	2 dagar	Heparin
AML	Benmärg	t(inv(16)), <i>CBFB</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML	Benmärg	11q23, <i>KMT2A(MLL)</i> - rearrangemang	FISH	1 vecka	Heparin
AML	Benmärg	t(inv(3)), <i>MECOM (EVI)</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML/MDS	Benmärg	del(5q), <i>EGR1</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML/MDS	Benmärg	del(7q), <i>D7S486</i>	FISH	1 vecka	Heparin
AML M3/PML	Benmärg	<i>PML::RARA</i> , bcr1,2,3 Akutanalys	RT-PCR kval. (RNA)	1-2 dagar	EDTA
AML M3/PML	Benmärg	<i>PML::RARA</i> , bcr1,2,3	RT-PCR kvant. (RNA)	2 veckor	EDTA
AML	Perifert blod/ Benmärg	<i>NPM1</i> Kvantitativ analys	Realtids-PCR kvant. (DNA)	2 veckor	EDTA
AML	Benmärg	t(8;21), <i>RUNX1::RUNX1T1</i>	RT-PCR kvant. (RNA)	2 veckor	EDTA

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
AML	Benmärg	t(inv(16), <i>CBFB::MYH11</i> * (variant typA och typD)	RT-PCR kvant. (RNA)	2 veckor	EDTA
AML	Benmärg	t(11;19)(q23;p13.1) <i>KMT2A(MLL)::ELL</i> * (variant e8e2 och e9e2)	RT-PCR, kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
AML (/ALL)	Benmärg	t(9;11)(p22;q23) <i>KMT2A(MLL)::MLLT3</i> * (variant 6A, 6B, 6D, 8A)	RT-PCR, kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
AML	Benmärg	t(1;22)(p13;q13) <i>RBM15::MKL1</i> *	RT-PCR, kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : maj, min	RT-PCR kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : maj, min	RT-PCR kvant. (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : maj (<i>BCRe1::ABL1e3</i>)*	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : maj (<i>BCRe13::ABL1e3</i>)*	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> screening av hela fusionstranskriptet t o m <i>ABL1</i> exon 9/10	NGS (RNA)	2-3 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> T315I	RT-PCR kval. (RNA)	3 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	t(9;22), <i>BCR::ABL1</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	11q23, <i>KMT2A(MLL)</i> -rearrangemang	FISH	1 vecka	Heparin
ALL/AML	Benmärg	t(11;19)(q23;p13.3) <i>KMT2A(MLL)::MLLT1(ENL)</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	t(12;21), <i>ETV6::RUNX1</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	t(12;21), <i>ETV6::RUNX1</i>	RT-PCR kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	t(4;11), <i>KMT2A(MLL)::AF4</i>	RT-PCR, kval. (RNA)	2 veckor	EDTA

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
ALL	Benmärg	9p21	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	t(1;19), <i>TCF3::PBX1</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	t(1;19)/t(17;19), <i>TCF3::PBX1/TCF3::HLF</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	9q34, <i>ABL1</i> -rearrangemang*	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	1q25, <i>ABL2</i> -rearrangemang*	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	5q32-q33, <i>PDGFRB::CSF1R</i> - rearrangemang*	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	ALL-panel altogether* t(9;22), t(12;21), 11q23, t(1;19)/t(17;19)	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	ALL-panel ABL-class* <i>ABL1</i> , <i>ABL2</i> , <i>PDGFRB::CSF1R</i>	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	ALL-panel äldre patient t(9;22), 11q23	FISH	1 vecka	Heparin
ALL	Benmärg	ALL-panel NOPHO t(9;22), t(12;21), 11q23, 9p21, t(1;19)	FISH	1 vecka	Heparin
Uppföljning av SCT/BMT-patienter	Perifert blod/ Benmärg	Chimerismanalys	NGS, Devyser (DNA)	2-4 veckor beroende på prioritering	EDTA
Primärutredning, SCT/BMTpatienter	Perifert blod/ Benmärg	Chimerismanalys	NGS Devyser (DNA)	2-4 veckor beroende på prioritering	EDTA
Myeloproliferativa sjukdomar, (PCV, ET, IMF)	Perifert blod/benmärg	<i>MPL</i> * W515L/K	Realtids-PCR, kval. (DNA)	3 veckor	EDTA

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Myeloproliferativa sjukdomar, (PCV, ET, IMF)	Perifert blod/benmärg	<i>CALR</i>	Fragmentanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
Myeloproliferativa sjukdomar, (PCV, ET, IMF)	Perifert blod/benmärg	<i>JAK2</i> , screening exon 12	Sekvensanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
Myeloproliferativa sjukdomar, (PCV, ET, IMF)	Perifert blod/benmärg	<i>JAK2</i> Kvantitativ analys V617F	PCR, kvant. (DNA)	3 veckor	EDTA
Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom)	Benmärg	Eosinofilpanel*: <i>FIP1L1-PDGFR</i> A, <i>JAK2</i> -rearrangemang	FISH	2 veckor	Heparin
Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom)	Benmärg	<i>FIP1L1::PDGFR</i> A	FISH	2 veckor	Heparin
Myeloida/lymfoida neoplasier med eosinofili	Benmärg	<i>JAK2</i> -rearrangemang*	FISH	2 veckor	Heparin
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : maj, min	RT-PCR kval. (RNA)	2 veckor	EDTA
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : maj, min	RT-PCR kvant. (RNA)	2 veckor	EDTA
KML, "B2A3"	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : maj (<i>BCRe13::ABL1e3</i>)*	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
KML, "NKML"	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : mikro (<i>BCRe19::ABL1e2</i>)*	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
KML, "minor med A3"	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : maj (<i>BCRe1::ABL1e3</i>)*	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> screening av hela fusionstranskriptet t o m <i>ABL1</i> exon 9/10	NGS (RNA)	2-3 veckor	EDTA
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> T315I	RT-PCR kval. (RNA)	3 veckor	EDTA
KML	Perifert blod/ Benmärg	t(9;22), <i>BCR::ABL1</i>	FISH	2 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	del(17p), <i>TP53</i>	FISH	3 veckor	Heparin

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
KLL	Perifert blod	del(11q), <i>ATM</i>	FISH	3 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	del(13q), <i>RB1</i>	FISH	3 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	trisomi 12	FISH	3 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	KLL-paket del(17p), del(11q), del(13q), trisomi 12	FISH	3 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	<i>TP53</i>	Sekvensanalys (DNA)	3 veckor	EDTA
KLL	Perifert blod	KLL-paket del(17p), del(11q), del(13q), trisomi 12 → <i>TP53</i> , <i>SF3B1</i> , <i>NOTCH1</i>	FISH och NGS*	3 veckor	EDTA och Heparin
KLL	Perifert blod	<i>TP53</i> , <i>SF3B1</i> , <i>NOTCH1</i> *	NGS (DNA)	3 veckor	EDTA
T-cells maligniteter	Benmärg	del(6q), <i>MYB</i>	FISH	2 veckor	Heparin
Lymfomutredning	Benmärg	t(14;18), <i>IGH::BCL2</i> rearrangemang	FISH	2 veckor	Heparin
ALK-lymfom	Benmärg	2p23, <i>ALK</i>	FISH	2 veckor	Heparin
Burkitt lymfom	Benmärg	8q24, <i>MYC</i> BA probe	FISH	2 veckor	Heparin
Burkitt lymfom	Benmärg	t(8;14), <i>IGH::MYC</i> rearrangemang	FISH	2 veckor	Heparin
Mantelcellslymfom	Benmärg	t(11;14), <i>IGH::CCND1</i> rearrangemang	FISH	2 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	Myelom-panel*: del(1p), dup(1q), del(17p), t(4;14), t(14;16)	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	del(17p), <i>TP53</i> *	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	t(4;14), <i>IGH::FGFR3</i> *	FISH	4 veckor	Heparin

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Myelom	Benmärg (CD138+)	t(14;16), <i>IGH::MAF*</i>	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	t(14;20), <i>IGH::MAFB*</i>	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	14q32.3, BA probe*	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	del(1p)/dup(1q) probe*	FISH	4 veckor	heparin
Mistänkt hematologisk malignitet och uppföljning	Benmärg	Kromosomanalys, screening, benmärg	G-bandning	1-4 veckor (beroende av indikation)	Heparin
Mistänkt hematologisk malignitet och uppföljning	Perifert blod	Kromosomanalys, screening, blod	G-bandning	1-4 veckor (beroende av indikation)	Heparin
Leukemiutredning	Benmärg/Blod	Mikroarrayanalys vid leukemiutredning, screening	Mikroarrayanalys (SNP-array)	2 veckor	EDTA
Leukemiutredning	Benmärg	m-FISH	Multicolor-FISH	2-3 veckor	Heparin

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Leukemiutredning	Benmärg/Blod	Myeloid panel* (<i>ABL1, ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CBLB, CDKN2A, CEBPA, CSF3R, CUX1, DDX41, DNMT3A, ETV6, ETNK1, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KRAS, KMT2A, MPL, MYD88, NF1, NOTCH1 (inklusive 3' UTR), NPM1, NRAS, PDGFRA, PHF6, PPM1D, PTEN, PTPN11, RAD21, RUNX1, SAMD9, SAMDL9, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2, BTK, PLCG2, TERC</i>)	NGS (DNA)	2-4 veckor	EDTA
Leukemiutredning	Benmärg/Blod	Riktad RNA-sekvensering (Archer heme)* (för detektion av genfusioner; för lista av gener var god kontakta laboratoriet)	NGS (RNA)	4 veckor	EDTA
Familjär MDS-AML	Perifert blod	<i>GATA2, TERC, TERT, CEBPA, RUNX1, GATA2 p.R398W och GATA2 p.T354M</i>	MLPA	3 veckor	EDTA
Misstänkt hematologisk malignitet och uppföljning	Benmärg/Blod	Patient-specifika varianter (inklusive <i>IDH1</i> och <i>IDH2</i>)*	ddPCR Genvariant (DNA)	6 veckor diagnosprov, 3 veckor uppföljning	EDTA
Misstänkt hematologisk malignitet och uppföljning	Benmärg/Blod	Patient-specifika genfusioner*	ddPCR Genfusion (RNA)	6 veckor diagnosprov, 3 veckor uppföljning	EDTA

* Omfattas inte av laboratoriets ackreditering.