Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	*Hematologiska maligniteter*	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av kromosomförändringar	*Hematlogiska maligniteter*	Perifert blod Benmärg	FISH-metafas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av fragmentlängder	Akut myeloisk leukemi (AML) *FLT3*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	TapeStation, Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2052	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av fragmentlängder	Akut myeloisk leukemi (AML) *NPM1*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2052	Detekterbar/Ej detekterbar	
Kvantifiering av gener	Akut myeloisk leukemi (AML) *PML*::*RARA*	cDNA	Realtids-PCR	Thermo Fisher 7500 Real-time PCR System	0519	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y	Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Perifert blod	FISH-interfas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2043	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi NIPT #13, 18, 21, X, Y	Cellfritt DNA	NGS VeriSeq NIPT	Illumina NextSeq 550Dx	AL26442	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation Detektion av metyleringsstatus	Beckwith-Wiedemann /Silver-Russel 11p15	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2)	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av sekvensvarianter	Cystisk fibros, *CFTR*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2051	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kopietalsvariation	Duchenne, Becker (DMD/BMD) *DMD*	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av fragmentlängder	Dystrofia myotonica typ 1 *DMPK*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	AL22066	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av sekvensvarianter	Familjeutredning Riktad sekvens	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0456	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar/ Detektion av kopietalsvariation	Fosterdiagnostik	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	AL27305	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av fragmentlängder	Fragilt-X,FXTAS *FMR1*, Xq27.3	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2050	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av fragmentlängder	Huntingtons sjukdom *HTT*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2049	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av sekvensvarianter	Hörselnedsättning (DFNB1) GJB2	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0456	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Hörselnedsättning (DFNB1) *GJB2, GJB6*	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Ichtyos, könsbunden *STS*	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av fragmentlängder	Infertilitet *FMR1, CFTR,* Mikrodeletion Y (AZF)	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	AL18926	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kopietalsvariation	Kongenital adrenal hyperplasi (CAH) *CYP21A2*	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Kortvuxenhet *SHOX*	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar	Kromosomanalys	Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorionvillibiopsi (CVS)	Karyotypering	MetaSystems Ikaros Neon	0350	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar	Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) *TP53/ATM*, 13q24,12p11-q11	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar/ Detektion av kopietalsvariation	Leukemiutredning	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	AL27305	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar	MDS del(5q), *EGR1* del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	MDS del(5q), *EGR1* del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	FISH-metafas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genvariant	Genomiskt DNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	AL24913	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genfusion	RNA och cDNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	AL25208	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genfusion - BCR::ABL1 major QXDx	RNA och cDNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	AL29320	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genfusion - BCR::ABL1 ExD	RNA och cDNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	AL29322	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av kromosomförändringar	Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang Translokationsutredning	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	Flouroscens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av fragmentlängder	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) *CALR*	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	2053	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Kvantifiering av gener	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) *JAK2*	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	Thermo Fisher 7500 Real-time PCR System	2055	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av sekvensvarianter	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) *JAK2*	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0456	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av Kromosomförändringar	Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom) *FIP1L1*::*PDGFRA*	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flouroscees mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	1933	Detekterbar/Ej detekterbar samt gränsvärde	
Detektion av kopietalsvariation	Neurofibromatos 1 (NF1)	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kopietalsvariation Detektion av metyleringsstatus	Prader-Willi syndrom/Angelman syndrom 15q11-q13	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Genpanelanalys	Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys)	Genomiskt DNA	NGS Devyser Chimerism	Illumnina MiSeq	AL24803	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av sekvensvarianter	Skelettdysplasi *FGFR3*	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0456	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Spinal muskelatrofi (SMA)	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kopietalsvariation	Syndromutredning	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0448	Detekterbar/Ej detekterbar	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar/ Detektion av kopietalsvariation	Syndromutredning Utvecklingsförsening/ Autism	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	AL27305	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av kromosomförändringar/ Detektion av kopietalsvariation	Verifiering mikroarray	Genomiskt DNA	Mikroarray – CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	AL27305	Detekterbar/Ej detekterbar	
Detektion av sekvensvarianter	Welanders distala myopati *TIA1*	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	0456	Detekterbar/Ej detekterbar	
Provberedning		Humant material	Extraktion av DNA	QIAGEN EZ1 Advanced XL	AL21535	-	
Provberedning		Blod	Extraktion av DNA	QIAGEN QIAsymphony	AL21542	-	
Provberedning		Humant material	Extraktion av RNA	Promega Maxwell CSC AS6000	AL24107	-	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Dokument-ID	Enhet	Ackrediteringsdatum
Provberedning		RNA	cDNA-syntes	Thermo Fisher 2720 Thermal Cycler/ Bio-Rad T100 Thermal Cycler	0519 AL27947	ng/µl	
Provberedning		Blod Benmärg	Cellseparation	Miltenyi Biotec autoMACS Pro Separator	AL20963	-	
Provberedning		Benmärg Perifert blod	Odling	Manuell metod	0114 och 0350 AL28855	Växt/Ej växt	
Provberedning		Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Hud	Odling	Manuell metod	0350 AL28854 AL28945	Växt/Ej växt	

Dokumenthistorik

Version	Orsak / ändring	Senast ändrad av

Detaljerad metodlista MKG

27	Tabell för dokumenthistorik inlagt. Anpassning till riktlinjer och mall från Swedac: Titel ändrad från ackrediteringens omfattning till detaljerad metodlista, nya kolumner: Parameter och Ackrediteringsdatum.	Kim Nordström
28	Uppdaterat provmaterial för provberedning Maxwell till human vävnad. Rätt fel provmaterial på DNA-extraktion EZ1.	Nathalie Löfvenhaft
29	Uppdaterad med avseende av metodflytt av genfusion från realtids-PCR till ddPCR	Kim Nordström
30	Uppdaterat tabell med dokument-ID samt enhet för analysmetoderna. Inkluderat FFP-material i tabell för interfas-FISH Hematologiska maligniteter. Tagit bort Mikroarray-CytoScan XON som metod.	Carolina Ilbäck
31	Tar bort provmaterial FFPE från FISH-interfas Hematologiska maligniteter då planen för externt kvalitetsprogram utförs 2027.	Nathalie Löfvenhaft
32	Tar bort rad för KID syndrom GJB2 DNA-sekvensering från detaljerad metodlista då analys utförs på annan metod.	Nathalie Löfvenhaft
33	Ändrat ”Detektion av metyleringsförändringar” till ”Detektion av metyleringsstatus" enligt Swedacs ändring av ackrediteringens omfattning.	Nathalie Löfvenhaft