

Detaljerad metodlista MKG

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	<i>Hematologiska maligniteter</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av kromosomförändringar	<i>Hematlogiska maligniteter</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-metafas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av fragmentlängder	Akut myeloisk leukemi (AML) <i>FLT3</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	TapeStation, Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av fragmentlängder	Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Kvantifiering av gener	Akut myeloisk leukemi (AML) <i>PML::RARA</i>	cDNA	Realtids-PCR	Thermo Fisher 7500 Real-time PCR System	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Akrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y	Amnionvätska Chorionvillibopsi (CVS) Perifert blod	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kromosomförändringar	Aneuploidi NIPT #13, 18, 21, X, Y	Cellfritt DNA	NGS VeriSeq NIPT	Illumina NextSeq 550Dx	
Detektion av kopietalsvariation Detektion av metyleringsförändringar	Beckwith-Wiedemann /Silver-Russel 11p15	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Bindvävssjukdom	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av kopietalsvariation	Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2)	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av sekvensvarianter	Cystisk fibros, <i>CFTR</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
Detektion av kopietalsvariation	Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i>	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av kopietalsvariation	Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av fragmentlängder	Dystrofia myotonica typ 1 <i>DMPK</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Epidermis bullosa	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem	
Detektion av sekvensvarianter	Familjeutredning Riktad sekvens	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kromosomförändring ar/ Detektion av kopietalsvariation	Fosterdiagnostik	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av fragmentlängder	Fragilt-X, FXTAS <i>FMR1</i> , Xq27.3	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av fragmentlängder	Huntingtons sjukdom <i>HTT</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
Detektion av sekvensvarianter	Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2, GJB6</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Ichtyos, könsbunden <i>STS</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Iktyos	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av fragmentlängder	Infertilitet <i>FMR1, CFTR,</i> Mikrodeletion Y (AZF)	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av sekvensvarianter	KID syndrom <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Kongenital adrenal hyperplasi (CAH) <i>CYP21A2</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Kortvuxenhet <i>SHOX</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Akrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	Kromosomanalys	Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorionvillibiospsi (CVS)	Karyotypering	MetaSystems Ikaros Neon	
Detektion av kromosomförändringar	Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av kromosomförändringar	Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>TP53/ATM</i> , 13q24,12p11-q11	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av kromosomförändringar/ Detektion av kopietalsvariation	Leukemiutredning	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändringar	MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av kromosomförändringar	MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), D7S486	Perifert blod Benmärg	FISH-metafas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genvariant	Genomiskt DNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genfusion	RNA och cDNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	
Detektion av Sekvensvarianter/ Kvantifiering av gener	Hematologisk malignitet Genfusion - BCR:: <i>ABL1</i> major QXDx	RNA och cDNA	Droplet digital PCR (ddPCR)	Bio-Rad QX200 Droplet Digital PCR System	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
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	
Detektion av kromosomförändringar	Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang Translokationsutredning	Perifert blod Kärnförande celler	FISH-metafas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	
Detektion av fragmentlängder	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>CALR</i>	Genomiskt DNA	Fragmentanalys	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Kvantifiering av gener	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	Thermo Fisher 7500 Real-time PCR System	
Detektion av sekvensvarianter	Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av Kromosomförändringar	Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom) <i>FIP1L1::PDGFRA</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	Flourosceens mikroskop: Zeiss - Axio Imager Z2, programvara: Isis Neon	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Akrediteringsdatum
Detektion av kopietalsvariation	Neurofibromatos 1	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem	
Detektion av kopietalsvariation	Neurofibromatos 1	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation Detektion av metyleringsförändringar	Prader-Willi syndrom/Angelman syndrom 15q11-q13	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Genpanelanalys	Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys)	Genomiskt DNA	NGS Devyser Chimerism	Illumina MiSeq	
Detektion av sekvensvarianter	Skelettdysplasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Spinal muskelatrofi (SMA) <i>SMN1, SMN2</i>	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kopietalsvariation	Syndromutredning	Genomiskt DNA	MLPA	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Ackrediteringsdatum
Detektion av kromosomförändring ar/ Detektion av kopietalsvariation	Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av kopietalsvariation	Trombocytopeni	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av kromosomförändring ar/ Detektion av kopietalsvariation	Verifiering mikroarray	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON och HD ACCEL	Thermo Fisher GeneChip system	
Detektion av sekvensvarianter	Welanders distala myopati <i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Thermo Fisher ABI 3500/ 3500xL/ 3500Dx	
Detektion av kromosomförändring ar/ Detektion av kopietalsvariation	Ärftlig hematologi	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	Thermo Fisher GeneChip system	
Provberedning		Humant material	Extraktion av DNA	QIAGEN EZ1 Advanced XL	
Provberedning		Blod	Extraktion av DNA	QIAGEN QIAasympyony	

Detaljerad metodlista MKG

Parameter	Analys/Metod	Provtyp	Mätprincip	Utrustning	Akrediteringsdatum
Provberedning		Humant material	Extraktion av RNA	Promega Maxwell CSC AS6000	
Provberedning		RNA	cDNA-syntes	Thermo Fisher 2720 Thermal Cycler/ Bio-Rad T100 Thermal Cycler	
Provberedning		Blod Benmärg	Cellseparation	Miltenyi Biotec autoMACS Pro Separator	
Provberedning		Benmärg Perifert blod	Odling	Manuell metod	
Provberedning		Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Hud	Odling	Manuell metod	

Dokumenthistorik

Version	Orsak / ändring	Senast ändrad av
27	Tabell för dokumenthistorik inlagt. Anpassning till riktlinjer och mall från Swedac: Titel ändrad från akrediteringens omfattning till detaljerad metodlista, nya kolumner: Parameter och Akrediteringsdatum.	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

Detaljerad metodlista MKG
