

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
AML	Benmärg	<i>FLT3</i> -ITD (Akutanalys)	Fragmentanalys (DNA)	72 tim	EDTA
AML	Benmärg	<i>FLT3</i> -TKD (kodon 835)	Fragmentanalys (DNA)	72 tim	EDTA
AML	Benmärg	<i>NPM1</i> (Akutanalys)	Fragmentanalys (DNA)	72 tim	EDTA
AML	Benmärg	AML-panel Barn t(8;21), t(15;17), t(inv(16), <i>KMT2A</i> /11q23-rearr, <i>MECOM</i> /3q26	FISH	3 dagar	Heparin
AML	Benmärg	t(8;21), t(15;17) Akutanalys	FISH	3 dagar	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::MYH11</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), D7S486	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
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : major (e13e2, e14e2), minor (e1e2) uppföljning	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : major (e13e2, e14e2), minor (e1e2) diagnos	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : minor ( <i>BCRe1::ABL1e3</i> )	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
ALL	Benmärg	<i>BCR::ABL1</i> : major ( <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	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	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 ALLTogether* t(9;22), 8q24/ <i>MYC</i> -rearrangemang Akutanalyt	FISH	3 dagar	Heparin
Uppföljning av SCT/BMT-patienter	Perifert blod/ Benmärg	Chimerismanalys	NGS, Devyser (DNA)	2-4 veckor beroende på prioritering	EDTA

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
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
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 p.V617F	PCR, kvant. (DNA)	3 veckor	EDTA
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : major (e13e2, e14e2), minor (e1e2) uppföljning	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
KML	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : major (e13e2, e14e2), minor (e1e2) diagnos	ddPCR (RNA)	2 veckor	EDTA
KML, "B2A3"	Perifert blod	<i>BCR::ABL1</i> : major ( <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> : minor ( <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/ 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-panel: del(17p), del(11q), del(13q), trisomi 12	FISH	3 veckor	Heparin
KLL	Perifert blod	KLL-paket: del(17p), del(11q), del(13q), trisomi 12. <i>BCL2, BIRC3, BRAF, BTK, CXCR4, EGR2, FBXW7, MYD88, NFKBIE, NOTCH1 (inklusive 3'-UTR), PLCG2, POT1, RPS15, SF3B1, TP53, XPO1</i>	FISH och NGS*	3 veckor	EDTA och Heparin
KLL	Perifert blod	<i>BCL2, BIRC3, BRAF, BTK, CXCR4, EGR2, FBXW7, MYD88, NFKBIE, NOTCH1 (inklusive 3'-UTR), PLCG2, POT1, RPS15, SF3B1, TP53, XPO1</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(11;14), t(14;16)	FISH	4 veckor	Heparin

<b>Analys/Frågeställning</b>	<b>Vävnad</b>	<b>Kromosomområde Gen</b>	<b>Metod</b>	<b>Svarstid</b>	<b>Rör</b>
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
Myelom	Benmärg (CD138+)	t(11;14) <i>IGH::CCND1</i> *	FISH	4 veckor	Heparin
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, <i>IGH</i> BA probe*	FISH	4 veckor	Heparin
Myelom	Benmärg (CD138+)	del(1p)/dup(1q) probe*	FISH	4 veckor	heparin
Misstänkt hematologisk malignitet och uppföljning	Benmärg	Kromosomanalys, screening, benmärg	G-bandning	1-4 veckor (beroende av indikation)	Heparin
Misstänkt 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

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Leukemiutredning	Benmärg/Blod	Myeloid panel* <i>ABL1, ANKRD26 (inklusive 5'-UTR), ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CBLB, CDKN2A, CEBPA, CSF3R, CTCF, CUX1, CXCR4, DDX41, DKC1, DNMT3A, EIF6, EP300, ERCC6L2, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2 (inklusive intron 4), GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IRF1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5D, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NF1, NOTCH1 (inklusive 3'-UTR), NPM1, NRAS, PAX5, PDGFRA, PDSS2, PHF6, PIGA, PPM1D, PTEN, PTPN11, RAD21, RAD51, ROBO1, ROBO2, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SBDS, SETBP1, SETD2, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG1, STAG2, STAT3, STAT5B, TERC, TERT, TET2, TP53, TYW1, U2AF1, U2AF2, UBA1, UBTF, WT1, ZBTB33, ZNF318, ZRSR2.</i>	NGS (DNA)	2-4 veckor	EDTA
Utredning av hematologiska sjukdomar	Benmärg/Blod	RNA-sekvensering* (för detektion av genfusioner)	NGS (RNA)	2-4 veckor beroende av indikation	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 (inkl. t(8;21) <i>RUNX1::RUNX1T1</i> , t(inv(16) <i>CBFB::MYH11</i> typA och D, t(12;21) <i>ETV6::RUNX1</i> , t(1;19) <i>TCF3::PBX1</i> , t(4;11) <i>KMT2Ae9::AFF1e4</i> )	ddPCR Genfusion (RNA)	6 veckor diagnosprov, 3 veckor uppföljning	EDTA

\* Omfattas inte av laboratoriets ackreditering.