

Akrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
11p15 BWS/RSS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
15q11 PWS/AS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ACTA2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Aneuploidi #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (QF-PCR)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
APC	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
AR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys samt MLPA	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN2	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN3	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ATXN7	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Akrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
BCR-ABL	RNA	Realtids qPCR DNA-sekvensering, mutationsanalys	Quantstudio 5 Genetic Analyser 3500xL ABI	% uttryck Påvisad/ej påvisad
BRAF	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering dd-PCR	Genetic Analyser 3500xL ABI Auto DG Droplet generator	Påvisad/ ej påvisad % uttryck
BRCA1	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
BRCA2	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
BTK	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
C9orf72	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CACNA1A	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDH1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDKL5	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Urustning	Enhet
CDKN1C	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CEBPA	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CFTR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CHD7	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
C-kit	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CSF3R	Genomisk DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CXCR4	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP11A1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP11B1	Genomisk DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP17A1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP21A2	Genomisk DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Deletioner och/eller duplikationer	Genomiskt DNA	Array-CGH Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	SureScan Microarray scanner, CytoSure Scout, CytoSure	Påvisad/ ej påvisad
Deletion/duplikation	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
DMPK	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
DRPLA	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
ELANE	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FBN1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FGF14 expansion, analys för SCA27B	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FGFR3	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FLCN	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FLT3	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FMRI	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
FOXF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FSHR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
FXN	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
GALC	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys skräddarsydd och anpassad enligt remissen	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
GJB2 (GJB6)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HAX1	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HBB	Genomiskt DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Helgenomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina NextSeq 550	Scout	Påvisad/ ej påvisad

Akrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Hematologisk malignitet ABL1 ABL2 ALK BCR ABL1 CBFβ CDKN2A CEP9 CDKN2C CKS1B CEP8 CSF1R D7S486/CEP7 dic(9;20) DLEU LAMP 12cen E2A (TCF3) E2A (TCF3) PBX1 Plus EGR1 del(5)(q31) ETV6 RUNX1 FGFR1 FIP1L1/CHIC2/PDGFRα(4q12) IGH IGH BCL2 IGH CCND1 IGH FGFR3 IGH MAF IGH MYC CEP8 JAK2 KMT2A MECOM(EVI1) TERC	Benmärg/ venöst blod/ Lymfkörtel/imprint	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
--	--	------	--	---------------------

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
PGDFRB PML RARA RUNX1 RUNX1T1 TP53 ATM TP53 MPO TP53 NF1 TRA/D				
HPRT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HRAS	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HRPT2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HSD17B3	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HSD3B2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
HTT	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
IDH1, IDH2	DNA från enkondrom	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
IRF6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Karyotyp	Uppodlade celler från venöst blod, amnion, chorionvilli-biopsi, hud, tumör, benmärg, lymfkörtel	Cytogenetisk analys	Ikaros	Påvisad/ ej påvisad
Kopplingsanalys-generell	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
LHCGR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MECP2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MEFV	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MEN1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang Se bilaga FISH-sondinformation	Venöst blod	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
MLH1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MSH2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
MSH6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
MUTYH	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Myeloid MPS Panel	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Balsamic Scout	Påvisad/ ej påvisad
NIPBL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
NIPT	Cellfritt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	WCX, PREFACE, AMYCNE, Microlab STAR	Påvisad/ ej påvisad
NPM1	cDNA	Realtids qPCR	Quantstudio 5	Påvisad/ ej påvisad
NPM1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PAX6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PGT- deletioner och duplikationer	Trophecto-dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) -ReproSeq kit.	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
PGT- monogen sjukdom	Trophecto-dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetisk testning PGT-M Kopplingsanalys med STR-markörer. Preimplantatorisk genetisk testning- PGT-M med Karyomapping	Genetic Analyser 3500xL ABI NextSeq 550	Påvisad/ ej påvisad Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
PHOX2B	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PMS2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
POR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
POU3F4	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PRF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Provtagning	Venöst blod, saliv, hud, buccalceller	Provtagning venöst blod, saliv, hudbiopsi och cellskrap från kindens insida.		
RAB27A	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
RET	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
RFC1	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Riktad genomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Urustning	Enhet
RYR2 (exon14)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Sarcom Ewings sarcom EWSR1 Rhabdomyosarcom FOXO1 Myxoid liposarcom CHOP Synovialt sarcom SYT	Tumör Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
SCA3, SCA6, SCA7	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SH2D1A	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SHOX	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SLC25A12 (exon 17)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SMN1, SMN2	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SOX9	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SRD5A2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
SRY	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
STAR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
STX11	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
STXBP2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TBP-expansion	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TEL-AML-1	cDNA	Realtids qPCR	Quantstudio 5	Påvisad/ ej påvisad
TGFBR1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TGFBR2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TIA1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TP53	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TTR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
UNC13D	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
VHL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk genetik och genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
WT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
XX-male, SRY Aneuploidi, #13, 18, 21, X, Y	Kärnförande celler	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad