

## Ackrediteringens omfattning KG

### Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                                                                                                                                                               | System                   | Metod/Mätprincip | Utrustning     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|------------------|----------------|
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br>Akut myeloisk leukemi (AML)<br>Kronisk myeloisk leukemi (KML)<br><i>BCR::ABL1,ETV6::RUNX1, MLL,<br/>CDKN2A(9p21), PML::RARA,<br/>RUNX1::CBFA2T1, CBFB,TCF3::PBX1</i> | Perifert blod<br>Benmärg | FISH-interfas    | FISH-mikroskop |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br>Akut myeloisk leukemi (AML)<br>Kronisk myeloisk leukemi (KML)<br><i>BCR::ABL1,ETV6::RUNX1, MLL,<br/>CDKN2A(9p21), PML::RARA,<br/>RUNX1::CBFA2T1, CBFB,TCF3::PBX1</i> | Perifert blod<br>Benmärg | FISH-metafas     | FISH-mikroskop |
| Akut myeloisk leukemi (AML)<br><i>RUNX1::RUNX1T1</i>                                                                                                                                                 | cDNA                     | Realtids-PCR     | ABI 7500       |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br><i>TCF3::PBX1</i>                                                                                                                                                    | cDNA                     | Realtids-PCR     | ABI 7500       |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br><i>BCR::ABL1</i>                                                                                                                                                     | cDNA                     | Realtids-PCR     | ABI 7500       |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br><i>ETV6::RUNX1</i>                                                                                                                                                   | cDNA                     | Realtids-PCR     | ABI 7500       |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                                                   | System                                                       | Metod/Mätprincip          | Utrustning                             |
|------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|---------------------------|----------------------------------------|
| Akut lymfatisk leukemi (ALL)<br><i>MLL::AF4</i>                                          | cDNA                                                         | Realtids-PCR              | ABI 7500                               |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL), kronisk<br>myeloisk leukemi (KML)<br><i>ABL1</i> p.[T315I] | cDNA                                                         | Realtids-PCR              | ABI 7500                               |
| Akut myeloisk leukemi (AML)<br><i>FLT3</i>                                               | Genomiskt DNA                                                | Fragmentanalys            | TapeStation, ABI<br>3500/3500xL/3500Dx |
| Akut myeloisk leukemi (AML)<br><i>NPM1</i>                                               | Genomiskt DNA                                                | Fragmentanalys            | ABI 3500/3500xL/3500Dx                 |
| Akut myeloisk leukemi (AML)<br><i>PML::RARA</i>                                          | cDNA                                                         | Realtids-PCR              | ABI 7500                               |
| Aneuploidi kromosom<br>#13, 18, 21, X, Y                                                 | Amnionvätska<br>Chorionvillibiopsi<br>(CVS)<br>Perifert blod | FISH-interfas             | FISH-mikroskop                         |
| Aneuploidi QF-PCR<br>#13, 18, 21, X, Y                                                   | Genomiskt DNA                                                | Fragmentanalys            | ABI 3500/3500xL/3500Dx                 |
| Aneuploidi NIPT<br>#13, 18, 21, X, Y                                                     | Cellfritt DNA                                                | NGS VeriSeq NIPT          | Illumina NextSeq 550Dx                 |
| Beckwith-Wiedemann /Silver-Russel<br>11p15                                               | Genomiskt DNA                                                | MLPA                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx                 |
| Bindvävssjukdom                                                                          | Genomiskt DNA                                                | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem            |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                     | System        | Metod/Mätprincip                      | Utrustning                  |
|------------------------------------------------------------|---------------|---------------------------------------|-----------------------------|
| Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP<br>(PMP22, 17p11.2) | Genomiskt DNA | MLPA                                  | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Cystisk fibros,<br><i>CFTR</i>                             | Genomiskt DNA | Fragmentanalys                        | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Duchenne, Becker (DMD/BMD)<br><i>DMD</i>                   | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON             | GeneChip - Mikroarraysystem |
| Duchenne, Becker (DMD/BMD)<br><i>DMD</i>                   | Genomiskt DNA | MLPA                                  | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Dystrofia myotonica typ 1<br><i>DMPK</i>                   | Genomiskt DNA | Fragmentanalys                        | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Epidermis bullosa                                          | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON             | GeneChip - Mikroarraysystem |
| Familjeutredning vid NGS analys<br>Riktad sekvens          | Genomiskt DNA | DNA sekvensering                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Fosterdiagnostik                                           | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan HD<br>och ACCEL | GeneChip - Mikroarraysystem |
| Fragilt-X,FXTAS<br><i>FMR1</i> , Xq27.3                    | Genomiskt DNA | Fragmentanalys                        | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Huntingtons sjukdom<br><i>HTT</i>                          | Genomiskt DNA | Fragmentanalys                        | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Hörselnedsättning<br>(DFNB1)<br><i>GJB2</i>                | Genomiskt DNA | DNA-sekvensering                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                                  | System                                                               | Metod/Mätprincip          | Utrustning                  |
|-------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------|---------------------------|-----------------------------|
| Hörselnedsättning<br>(DFNB1)<br><i>GJB2, GJB6</i>                       | Genomiskt DNA                                                        | MLPA                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Ichtyos, könsbunden<br><i>STS</i>                                       | Genomiskt DNA                                                        | MLPA                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Iktyos                                                                  | Genomiskt DNA                                                        | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem |
| Infertilitet<br><i>FMR1, CFTR, Mikrodeletion Y (AZF)</i>                | Genomiskt DNA                                                        | Fragmentanalys            | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| KID syndrom<br><i>GJB2</i>                                              | Genomiskt DNA                                                        | DNA-sekvensering          | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Kongenital adrenal hyperplasi (CAH)<br><i>CYP21A2</i>                   | Genomiskt DNA                                                        | MLPA                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Kortvuxenhet<br><i>SHOX</i>                                             | Genomiskt DNA                                                        | MLPA                      | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Kromosomanalys                                                          | Benmärg, Perifert blod,<br>Amnionvätska,<br>Chorionvillibiopsi (CVS) | Cytogenetisk analys       | Metafer - Metafasletare     |
| Kromosomavvikelse<br>Komplettering av konstitutionella<br>rearrangemang | Perifert blod<br>Kärnförande celler                                  | FISH-metafas              | FISH-mikroskop              |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                                         | System                              | Metod/Mätprincip                      | Utrustning                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------------|
| Kronisk lymfatisk leukemi (KLL)<br><i>P53/ATM</i> , D13S319<br>13q24,12p11-q11 | Perifert blod<br>Benmärg            | FISH-interfas                         | FISH-mikroskop                              |
| Kronisk myeloisk leukemi (KML)<br><i>BCR::ABL1</i>                             | cDNA                                | Realtids-PCR                          | ABI 7500                                    |
| Leukemiutredning                                                               | Genomiskt DNA                       | Mikroarray - CytoScan HD<br>och ACCEL | GeneChip - Mikroarraysystem                 |
| MDS<br>del(5q), <i>EGR1</i><br>del(7q), D7S486                                 | Perifert blod<br>Benmärg            | FISH-interfas                         | FISH-mikroskop                              |
| MDS<br>del(5q), <i>EGR1</i><br>del(7q), D7S486                                 | Perifert blod<br>Benmärg            | FISH-metafas                          | FISH-mikroskop                              |
| Hematologisk malignitet<br>Genvariant                                          | Genomiskt DNA                       | Droplet digital PCR (ddPCR)           | Bio-Rad QX200 Droplet<br>Digital PCR System |
| Hematologisk malignitet<br>Genfusion                                           | RNA och cDNA                        | Droplet digital PCR (ddPCR)           | Bio-Rad QX200 Droplet<br>Digital PCR System |
| Mikrodeletion<br>Subtelomera rearrangemang                                     | Perifert blod<br>Kärnförande celler | FISH-metafas                          | FISH-mikroskop                              |
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM)<br><i>CALR</i>                        | Genomiskt DNA                       | Fragmentanalys                        | ABI 3500/3500xL/3500Dx                      |
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM)<br><i>JAK2</i>                        | Genomiskt DNA                       | Realtids-PCR                          | ABI 7500                                    |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                                                              | System                   | Metod/Mätprincip                           | Utrustning                                            |
|-------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM)<br><i>JAK2</i>                             | Genomiskt DNA            | DNA-sekvensering                           | ABI 3500/3500xL/3500Dx                                |
| Myeloproliferativa sjukdomar,<br>(hypereosinofilt syndrom)<br><i>FIP1L1::PDGFRA</i> | Perifert blod<br>Benmärg | FISH-interfas                              | FISH-mikroskop                                        |
| Neurofibromatos 1                                                                   | Genomiskt DNA            | Mikroarray - CytoScan XON<br>MLPA          | GeneChip - Mikroarraysystem<br>ABI 3500/3500xL/3500Dx |
| Prader-Willi syndrom/Angelman syndrom<br>15q11-q13                                  | Genomiskt DNA            | MLPA                                       | ABI 3500/3500xL/3500Dx                                |
| Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT<br>patienter<br>(Chimerismanalys)        | Genomiskt DNA            | NGS Devyser Chimerism                      | Illumina MiSeq                                        |
| Skelettdysplasi<br><i>FGFR3</i>                                                     | Genomiskt DNA            | DNA-sekvensering                           | ABI 3500/3500xL/3500Dx                                |
| Spinal muskelatrofi (SMA)<br><i>SMN1, SMN2</i>                                      | Genomiskt DNA            | MLPA                                       | ABI 3500/3500xL/3500Dx                                |
| Syndromutredning                                                                    | Genomiskt DNA            | MLPA                                       | ABI 3500/3500xL/3500Dx                                |
| Syndromutredning<br>Utvecklingsförsening/Autism                                     | Genomiskt DNA            | Mikroarray - CytoScan HD<br>och ACCEL      | GeneChip - Mikroarraysystem                           |
| Trombocytopeni                                                                      | Genomiskt DNA            | Mikroarray - CytoScan XON                  | GeneChip - Mikroarraysystem                           |
| Verifiering mikroarray                                                              | Genomiskt DNA            | Mikroarray - CytoScan XON,<br>HD och ACCEL | GeneChip - Mikroarraysystem                           |

## Ackrediteringens omfattning KG

| Komponent/Undersökning                   | System        | Metod/Mätprincip          | Utrustning                  |
|------------------------------------------|---------------|---------------------------|-----------------------------|
| Welanders distala myopati<br><i>TIA1</i> | Genomiskt DNA | DNA sekvensering          | ABI 3500/3500xL/3500Dx      |
| Ärftlig hematologi                       | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem |