

Akrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
11p15 BWS/RSS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
15q11 PWS/AS region	Genomiskt DNA	Fragmentlängdsanalys	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
AR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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
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 MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
BRCA2	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
BTK	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI MiSeq, Illumina	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDKL5	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CDKN1C	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CHD7	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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

Utarbetad av: Marita Forsberg

Godkänd av: Marita Forsberg

Originallet lagras elektroniskt. Endast dokumentstyrd kopia gäller.

Gäller från: 2024-04-02

Dokumentnummer: GEN1196-3

Utskriftsdatum: [2024-04-04](#)
[2024-04-04](#)
[2024-04-02](#)

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
CYP11B1	Genomisk DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP17A1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
CYP21A2	Genomisk DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
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	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	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
FOXF1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys: skraddarsydd och anpassad enligt remissen	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
Genpanelanalys: Ärftlig bröstcancerpanel Ärftlig coloncancerpanel Ärftlig ovarialcancerpanel Ärftlig malignt melanompanel	Genomiskt DNA	MPS	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad

Akrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Genpanelanalys:	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout	Påvisad/ ej påvisad
WES Genpanel GMCK Bröstcancer				
WES Genpanel GMCK solid tumor				
WES Genpanel Ärftlig bröstcancer				
WES Genpanel Ärftlig cancer				
WES Genpanel Ärftlig koloncancer				
WES Genpanel Ärftlig ovarialcancer				
WES Genpanel Ärftligt malignt melanom				
WES Genpanel Hörselnedsättning				
WES Genpanel Kardio				
WES Genpanel Skelettdysplasi				
WES Genpanel Somatic overgrowth and vascular malformations				
WES Genpanel Ärftlig ventrikeltumor				
WES Genpanel Ärftlig pancreascancer				
WGS (genpanel) Bindvävspanel				
WGS (genpanel) Blödningsgenpanel				
WGS (genpanel) Brain development disorders				
WGS (genpanel) ChiCaP				
WGS (genpanel) Ciliopatipanel				
WGS (genpanel) DSD				
WGS (genpanel) Endokrina tumörer				
WGS (genpanel) Hereditary hematological malignancies				
WGS (genpanel) Hörselnedsättning				
WGS (genpanel) Hydrops				
WGS (genpanel) Inherited cancer				
WGS (genpanel) Intellectuell funktionsnedsättning				
WGS (genpanel) Kardio				
WGS (genpanel) Malign hypertermi				
WGS (genpanel) Neurodegenerativa sjukdomar				
WGS (genpanel) Neurofibromatos typ 1				
WGS (genpanel) Njurcancer				
WGS (genpanel) NMD & ataxi & HSP				
WGS (genpanel) Noonans syndrom				
WGS (genpanel) Retinal dystrofi				
WGS (genpanel) Skelettdysplasi				

Akrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
WGS (genpanel) Ärftlig cancer				
GJB2 (GJB6)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Helgenomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina NextSeq 550	Scout	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
Hematologisk malignitet BCR/ABL+9q34 BCR/ABL ETV6/RUNX1 CDKN2A PML/RARA RUNX1/RUNX1T1(ETO) MLL PGDFRB CBFB TCF3 EGR1 EVI1/TERC FGFR1 CEP8 13q34/D135319 E2A TCRA/D CBFB dic(9;20) ABL1 ABL2 IGH/CCND1	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
HPRT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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

Akrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
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
Karyotyp	Uppodlade celler från 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
Kronisk lymfatisk leukemi TP53/ATM D13S319/13q34 12p11.1-q11	Venöst blod Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
Leukemi övriga rearrangemang CSF1R EGR1 D7Z1/D7S522 TP53/MPO ALK	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
LHCGR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Utarbetad av: Marita Forsberg

Godkänd av: Marita Forsberg

Originallet lagras elektroniskt. Endast dokumentstyrd kopia gäller.

Gäller från: 2024-04-02

Dokumentnummer: GEN1196-3

Utskriftsdatum: [2024-04-04](#)
[2024-04-04](#)
[2024-04-02](#)

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Urustning	Enhet
Lymfom Burkitts lymfom MYC/IGH Mantelcellslymfom CCND1/IGH Marginalcellslymfom AP12/MALT1 Follikulärt lymfom IGH/BCL	Lymfkörtel Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
Mastocytos/eosinifili FIP1LT/PDGRA CHIC2 4q12 JAK2	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
MECP2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang Se bilaga. FISH-sondinformation	Blod	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
MLH1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
MSH2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
MSH6	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
Multipelt myelom IGH2/CCND/TP53 IGH/MAF IGH/FGFR CDKN2C/CKS1B	Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
MUTYH	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Myeloid MPS Panel	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Balsamic Scout	Påvisad/ ej påvisad
Neuroblastom N-MYC Retinoblastom Rb	Tumör Benmärg	FISH	Fluorescensmikroskop med CCD-kamera	Påvisad/ ej påvisad
NIPBL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
PGT- deletioner och duplikationer	Trophecto-dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetik diagnostik (PGD) - ReproSeq kit.	S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
PGT- monogen sjukdom	Trophecto-dermceller/ blastomerer	Preimplantatorisk genetik testning PGT-M Kopplingsanalys med STR-markörer. Preimplantatorisk genetik testning- PGT-M med Karyomapping	Genetic Analyser 3500xL ABI NextSeq 550	Påvisad/ ej påvisad Påvisad/ ej påvisad
PHOX2B	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
PMS2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
POR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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	Blod, saliv, hud och 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	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
RYR2 (exon14)	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
Sarcom Ewings sarcom EWS Rhabdomyosarcom FOXO1A 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

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
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	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
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	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TGFBR2	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad

Ackrediteringens omfattning, Klinisk Genetik och Genomik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet
TIA1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
TP53	Genomisk DNA	DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher	Påvisad/ ej påvisad
TTR	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
UNC13D	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
VHL	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering	Genetic Analyser 3500xL ABI	Påvisad/ ej påvisad
WT1	Genomiskt DNA	DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	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