

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
11p15 BWS/RSS region	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
15q11 PWS/AS region	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
ABI Linkage mapping sets Polymorfa markörer över hela genomet	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
ACTA2	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvenserings Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
APC	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvenserings Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
AR	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvenserings Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
ATXN1	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna
ATXN2	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna
ATXN3	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
ATXN7	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna
BCR-ABL QR- PCR	cDNA	Real tids qPCR	Quantstudio 5		CV% ≤0,5/42%, >0,5/25%,	Klinisk genetik SOLNA
BCR-ABL RT-ddPCR	RNA	Droplet Digital PCR	Thermal Cycler AutoDG Droplet-Generator PX1 PCR plate sealer QX200™ Droplet-Reader		IS% 0,002≤63/13,32%,	Klinisk genetik Solna
BRAF	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvenserings	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
BRCA1	Genomisk DNA	PCR DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
BRCA2	Genomisk DNA	PCR DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
BTK	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvenserings Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI MiSeq, Illumina			Klinisk genetik SOLNA
Burkitts lymfom MYC/IGH Mantelcellslymfom CCND1/IGH Marginalcellslymfom API2/MALT1 Follikulärt lymfom IGH/BCL2	Lymfkörtel Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>CACNA1A</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna
<i>CDH1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CDKL5</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CDKN1C</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CEBPA</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CFTR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CHD7</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>C-kit</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI MiSeq			Klinisk genetik SOLNA
<i>CNBP</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse TP-PCR	Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CSF3R, RUNX1</i>	Genomiskt DNA	MPS	S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
<i>CXCR4</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>CYP11A1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CYP11B1</i>	Genomisk DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Kliniskgenetik SOLNA
<i>CYP17A1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>CYP21A2</i>	Genomisk DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Kliniskgenetik SOLNA
Deletioner och duplikationer	Genomiskt DNA	Array-CGH	SureScan Microarray scanner			Klinisk genetik SOLNA
<i>DMPK</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>DRPLA</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik Solna
Duplikation/deletionsanalys	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys (MLPA)	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>ELANE</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Ewings sarcom <i>EWS</i> Rhabdomyosarcom <i>FOXO1A</i> Myxoid liposarcom <i>CHOP</i> Synovialt sarcom <i>SYT</i>	Tumör Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>FBNI</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>FLCN</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>FLT3</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>FMRI</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>FOXF1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>FSHR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>GALC</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>Genpanelanalys</i>	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout			Klinisk genetik SOLNA
<i>GJB2 (GJB6)</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HAX1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HBB</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>Helgenomanalys</i>	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout			Klinisk genetik Solna

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhets	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
Hematologisk malignitet <i>BCR/ABL+9q34, BCR/ABL, ETV6/RUNX1, MLL, CDKN2A, PML/RARA, RUNX1/RUNX1T1(ETO), MLL, PGDFRB, CBFB, TCF3, EGR1, EVII/TERC, FGFR1, CEP8, 13q34/D13S319, E2A, TCRA/D, CBFB, dic (9;20), ABL1, ABL2.</i>	Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>HFE</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HPRT1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HRPT2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HSD17B3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HSD3B2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>HTT</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse TP-PCR	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>IRF6</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
Karyotypanalys	Uppodlade celler Hud, Tumör, Benmärg, Lymfkörtel, Venöst blod, Amnionvätska, Chorionvillibiopsi	Celldeling Cytogenetisk analys	Ikaros			Klinisk genetik SOLNA
Kopplingsanalys-generell	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Kronisk lymfatisk leukemi <i>TP53/ATM, D13S319/</i> <i>13q34, 12p11.1-q11</i>	Venöst blod Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
Leukemi övriga reararrangemang <i>CSF1R, EGRI, D7Z1/D7S522,</i> <i>TP53/MPO, ALK</i>	Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>LHCGR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Lymfoid genpanel	Genomiskt DNA	MPS	MiSeq, Illumina			Klinisk genetik Solna
Mastocytos/eosinifili <i>FIP1LT/PDGRA, CHIC2</i> <i>4q12, JAK2</i>	Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>MECP2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>MEFV</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>MEN1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
Mikrodeletion Subtelomera reararrangemang Se bilaga. FISH-sondinformation	Venöstblod	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>MLH1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
<i>MSH2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
<i>MSH6</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI S5, ThermoFisher			Klinisk genetik SOLNA
Multipelt myelom <i>IGH2/CCND/TP53</i> <i>IGH/MAF, IGH/FGFR,</i> <i>CDKN2C/CKS1B</i>	Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>MUTYH</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Neuroplastom <i>N-MYC</i> Retinoblastom <i>Rb</i>	Tumör Benmärg	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>NIPBL</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>NIPT</i>	cfDNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina				Klinisk genetik SOLNA
<i>NPM1</i>	cDNA	Real tids qPCR	Quantstudio 5			Klinisk genetik Solna

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>PAX6</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>PHOX2B</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>PMS2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>POR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) - ReproSeq	Trophectoderm- celler	MPS	S5, ThermoFisher			Klinisk genetik Solna
Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) med PCR baserad analys	Trofektoderm- celler eller Blastomerer	PCR Fragmentlängdsanalyse	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) VeriSeq	Trofектодерм- celler	MPS	MiSeq, Illumina			Klinisk genetik Solna
Preimplantatorisk genetisk diagnostik PGD	Cellkärnor från blastomerer	FISH				Klinisk genetik SOLNA
<i>PRF1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Provtagning	Blod Saliv, Buccal Hud	Provtagning venblod, saliv, hudbiopsi, cellskrap från kindens insida.				Klinisk genetik SOLNA

Akkrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
QF-PCR #13, 18, 21, X, Y (Aneuploidi)	Genomiskt DNA	Semikvantitativ-PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
RAB27A	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
RET	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
RFC1	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
Riktad genomanalys	Genomiskt DNA	Next Generation Sequencing (NGS) Illumina	Scout			Klinisk genetik SOLNA
RYR2 (exon14)	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
SF1	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
SH2D1A	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
SHOX	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
SLC25A12 (exon 17)	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
SMN1, SMN2	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>SOX9</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>SRD5a2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>SRY</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>SRY + amelogenin</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>STAR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>STX11</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>STXBP2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
TEL-AML-1 RT-qPCR	cDNA	Real tids qPCR	Quantstudio 5			Klinisk genetik SOLNA
<i>TGFBRI</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>TGFBRII</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA

Ackrediteringens omfattning

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	Utrustning	Enhet	Nivå/ Mätsäkerhet	Lab/ort
<i>TP53</i>	Genomisk DNA	PCR DNA sekvensering Fragmentlängdsanalys MPS	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI MiSeq			Klinisk genetik SOLNA
<i>TTR</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>UNC13D</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>VHL</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
<i>WT1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering Fragmentlängdsanalys	Thermal Cycler Genetic Analyser 3500xL ABI			Klinisk genetik SOLNA
XX-male, <i>SRY</i> Aneuploidi, #13, 18, 21, X, Y	Kärnförande celler	FISH				Klinisk genetik SOLNA