

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|--|--------------------------|-------------------------------|-----------------|-------|---------|
| Akondroplasi <i>FGFR3</i> | Genomiskt DNA | DNA-sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL) Akut myeloisk leukemi (AML) Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR::ABL1,ETV6::RUNX1, MLL,</i> <i>CDKN2A(9p21), PML::RARA,</i> <i>RUNX1::CBFA2T1, CBFB,TCF3::PBX1</i> | Perifert blod Benmärg | FISH-interfas FISH-metafas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Akut myeloisk leukemi (AML) <i>RUNX1::RUNX1T1</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>TCF3::PBX1</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>BCR::ABL1</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>ETV6::RUNX1</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>MLL::AF4</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|---|------------------|------------------------------|-------|---------|
| Akut lymfatisk leukemi (ALL), kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>ABL1 p.[T315I]</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Akut myeloisk leukemi (AML) <i>CEBPA</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Akut myeloisk leukemi (AML) <i>FLT3</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | TapeStation, ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Akut myeloisk leukemi (AML) <i>PML::RARA</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y | Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Perifert blod | FISH-interfas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Aneuploidi NIPT #13, 18, 21, X, Y | Genomiskt DNA | NGS VeriSeq NIPT | Illumina NextSeq 550Dx | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|---------------|--------------------------------------|---|-------|---------|
| Beckwith-Wiedemann /Silver-Russel 11p15 | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Bindvävssjukdom | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2) | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Cystisk fibros, <i>CFTR</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i> | Genomiskt DNA | MLPA Mikroarray - CytoScan XON | ABI 3500/3500xL GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Dystrofia myotonica typ 1 <i>DMPK</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Epidermis bullosa | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Familjeutredning vid NGS analys Riktad sekvens | Genomiskt DNA | DNA sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|--------------------|-----------------------------|-----------------------------|-------|---------|
| Fosterdiagnostik | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan HD | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Fragilt-X,FXTAS <i>FMR1, Xq27.3</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Hematologisk malignitet | Genomiskt DNA, RNA | Droplet digital PCR (ddPCR) | Bio-Rad Droplet Reader | | Uppsala |
| Huntingtons sjukdom <i>HTT</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Hypokondropasi <i>FGFR3</i> | Genomiskt DNA | DNA sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2</i> | Genomiskt DNA | DNA-sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2, GJB6</i> | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Ichtyos, könsbunden <i>STS</i> | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|--|--|---------------------------|-----------------------------|-------|---------|
| Iktyos | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Infertilitet <i>FMR1, CFTR, Mikrodeletion Y (AZF)</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| KID syndrom <i>GJB2</i> | Genomiskt DNA | DNA-sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Kromosomanalys | Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorionvillibiopsi (CVS) | Cytogenetisk analys | Metafer - Metafasletare | | Uppsala |
| Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrangemang | Perifert blod Kärnförande celler | FISH-metafas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>P53/ATM, D13S319 13q24,12p11-q11</i> | Perifert blod Benmärg | FISH-interfas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>BCR::ABL1</i> | cDNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Leukemiutredning | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan HD | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|-------------------------------------|-------------------------------|-----------------|-------|---------|
| MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), D7S486 | Perifert blod Benmärg | FISH-interfas FISH-metafas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang | Perifert blod Kärnförande celler | FISH-metafas | FISH-mikroskop | | Uppsala |
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>CALR</i> | Genomiskt DNA | Fragmentanalys | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i> | Genomiskt DNA | Realtids-PCR | ABI 7500 | | Uppsala |
| Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i> | Genomiskt DNA | DNA-sekvensering | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom) <i>FIP1L1::PDGFRA</i> | Perifert blod Benmärg | FISH-interfas | FISH-mikroskop | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

| Komponent/ Undersökning | System | Metod/Mätprincip | Utrustning | Enhet | Lab/Ort |
|---|---------------|-----------------------------------|--|-------|---------|
| Neurofibromatos 1 | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON MLPA | GeneChip - Mikroarraysystem ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Prader-Willi syndrom /Angelman syndrom 15q11-q13 | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys) | Genomiskt DNA | NGS Devyser Chimerism | Illumina MiSeq | | Uppsala |
| Spinal muskelatrofi (SMA) <i>SMN1, SMN2</i> | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Syndromutredning | Genomiskt DNA | MLPA | ABI 3500/3500xL | | Uppsala |
| Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan HD | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Trombocytopeni | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |
| Verifiering mikroarray | Genomiskt DNA | Mikroarray - CytoScan XON | GeneChip - Mikroarraysystem | | Uppsala |

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

Klinisk genetik

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

Ackrediteringsomfattningen är flexibel enligt vad som anges i bilaga 1. Det ackrediterade organet skall alltid kunna tillhandahålla en uppdaterad lista över den aktuella omfattningen för sin ackreditering.