

### Akcrediteringens omfattning

Akcrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, **1319**

### Klinisk genetik

Komponent/Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Akondropasi <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, CDKN2A(9p21), PML::RARA, 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

### Akcrediteringens omfattning

Akcrediterad 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</i> p.[T315I]	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

### 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
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</i> , Xq27.3	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
Hypokondroplasi <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

### Akcrediteringens omfattning

Akcrediterad 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

### Akcrediteringens omfattning

Akcrediterad 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

### 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
Welanders distala myopati <i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	DNA sekvensering	ABI 3500/3500xL		Uppsala
Ärftlig hematologi	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	GeneChip - Mikroarraysystem		Uppsala

Akrediteringsomfattningen 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.