

Akrediteringens omfattning

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, 1319

Klinisk genetik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	
Akondropasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
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	Cellodling FISH-interfas FISH-metafas	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>RUNX1-RUNX1T1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>TCF3-PBX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>BCR-ABL1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>ETV6-RUNX1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut lymfatisk leukemi (ALL) <i>MLL/AF4</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut lymfatisk leukemi (ALL), kronisk myeloisk leukemi (KML) <i>ABL p.[T315I]</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>CEBPA</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys DNA-sekvensering	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>FLT3</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>NPM1 mutation A och D</i>	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Akut myeloisk leukemi (AML) <i>PML-RARA</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Aneuploidi kromosom #13, 18, 21, X, Y	Amnionvätska Chorionvillibiopsi (CVS) Perifert blod	FISH-interfas	
Aneuploidi QF-PCR #13, 18, 21, X, Y	Genomiskt DNA	Semikvantitativ PCR Fragmentanalys	
Beckwith-Wiedeman /Silver Russel 11p15	Genomiskt DNA	MLPA	
Bindvävssjukdom	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON	

Akrediteringens omfattning

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, 1319

Klinisk genetik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip
CADASIL <i>NOTCH3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Charcot-Marie-Tooth typ 1A(CMT1A)/HNPP (PMP22, 17p11.2)	Genomiskt DNA	MLPA
Cystisk fibros, <i>CFTR</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Duchenne, Becker (DMD/BMD) <i>DMD</i>	Genomiskt DNA	MLPA
Epidermis bullosa	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON
Familjeutredning vid NGS analys Riktad sekvens	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering
Familjär MDS-AML	Genomiskt DNA	MLPA
Fosterdiagnostik	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD
Fragilt-X,FXTAS <i>FMR1</i> , Xq27.3	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Hunter syndrom (MPSII) <i>IDS</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA
Huntingtons sjukdom <i>HTT</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
Hyperkalemisk periodisk paralyss <i>SCN4A</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Hypokalemisk periodisk paralyss <i>CACNA1S</i> , <i>SCN4A</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Hypokondroplasi <i>FGFR3</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering
Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Hörselnedsättning (DFNB1) <i>GJB2</i> , <i>GJB6</i>	Genomiskt DNA	PCR MLPA
Ichtyos, könsbunden <i>STS</i>	Genomiskt DNA	MLPA
Iktyos	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON
Infertilitet <i>FMR1</i> , <i>CFTR</i> , Mikrodeletion Y (AZF)	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys
KID syndrom <i>GJB2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering
Kromosomanalys	Benmärg, Perifert blod, Amnionvätska, Chorionvillibiopsi (CVS)	Cellodling, Cytogenetisk analys

Akrediteringens omfattning

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, 1319

Klinisk genetik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip	
Kromosomavvikelse Komplettering av konstitutionella rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	Cellodling FISH-metafas	
Kronisk lymfatisk leukemi (KLL) <i>P53/ATM, D13S319</i> 13q24,12p11-q11	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	
Kronisk myeloidisk leukemi (KML) <i>BCR/ABL1</i>	cDNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Leukemiutredning	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD	
MDS del(5q), <i>EGR1</i> del(7q), <i>D7S486</i>	Perifert blod Benmärg	Cellodling FISH-interfas FISH-metafas	
Mikrodeletion Subtelomera rearrangemang	Perifert blod Kärnförande celler	Cellodling FISH-metafas	
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>CALR</i>	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	Realtids-PCR	Tekniska replikat ≤ 1 C _T
Myeloproliferativa sjukdomar (PCV,ET,IM) <i>JAK2</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering	
Myeloproliferativa sjukdomar, (hypereosinofilt syndrom) <i>FIP1L1-PDGFR</i>	Perifert blod Benmärg	FISH-interfas	
Neurofibromatos 1	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON MLPA	
OTC brist <i>OTC</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA	
Prader/Willi syndrom /Angelman syndrom 15q11-q13	Genomiskt DNA	MLPA	
Primärutredning och uppföljning av SCT/BMT patienter (Chimerismanalys)	Genomiskt DNA	PCR Fragmentanalys	
Sotos syndrom <i>NSD1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA-sekvensering MLPA	
Spinal muskelatrofi (SMA) <i>SMN1, SMN2</i>	Genomiskt DNA	MLPA	
Syndromutredning	Genomiskt DNA	MLPA	

Ackrediteringens omfattning

Akademiska laboratoriet, Akademiska Sjukhuset, 1319

Klinisk genetik

Komponent/undersökning	System	Metod/mätprincip
Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan HD
Trombocytopeni	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON
Verifiering mikroarray	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON
Welanders distala myopati <i>TIA1</i>	Genomiskt DNA	PCR DNA sekvensering
Ärftlig hematologi	Genomiskt DNA	Mikroarray - CytoScan XON

Verksamhet utanför de egna laboratorielokalerna, s.k. fältverksamhet, ingår inte i ackrediteringen.

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