

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Adrenoleukodystrofi (ALD). Anlagsbärartest för känd mutation i <i>ABCD1</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Akut Lymfatisk Leukemi (ALL). <i>BCR/ABL1</i>	Genomiskt RNA	RT-PCR	PCR-realtidsapparat RotorGene		Genetik, Umeå
Akut Lymfatisk Leukemi (ALL). <i>ABL1</i> , <i>ABL2</i> , <i>BCR/ABL1</i> , <i>ETV6/RUNX1</i> , <i>KMT2A</i> , <i>PDGFRB/CSF1R</i> , <i>TCF3/HLF</i> , <i>TCF3/PBX1</i>	Benmärg	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Akut Myeloisk Leukemi (AML). <i>FLT3</i> , <i>NPM1</i>	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys, Restriktionsklyvning	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Akut Myeloisk Leukemi (AML). <i>BCR/ABL1</i> , <i>CBFB</i> , <i>KMT2A</i> , <i>PML/RARA</i> , <i>RUNX1/RUNX1T1</i>	Benmärg	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
ALS orsakad av GGGGCC-expansion i C9orf72 genen.	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Anaplastiskt large cell lymfom, <i>CMYC</i>	Benmärg, lymfkörtel, imprint	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Angelman syndrom (AS)	Genomiskt DNA	PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Angelman syndrom (AS), <i>D15S10</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Arytmogen högerkammarskardiomyopati (ARVC). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Autosomal dominant polycystisk njursjukdom (ADPKD). Anlagsbärartest för känd mutation i <i>PKD2</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Botniadystrofi. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>RLBP1</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Bröstcancer, ärftlig. Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>BRCA1</i> och <i>BRCA2</i>	Genomiskt DNA	PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Burkitts lymfom, <i>MYC/IGH</i>	Benmärg, lymfkörtel, imprint	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
CADASIL. Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>NOTCH3</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Charcot-Marie-Tooth (CMT) Duplikation av <i>PMP22</i>	Genomiskt DNA	PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
<i>CEP X/CEP Y</i>	Venblod, benmärg	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Colorectal cancer, ärftlig (Lynch syndrom, HNPCC). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> och <i>MSH6</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Cri du chat syndrom, deletion av 5p15.2	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Di George syndrom, <i>TUPL1</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Dilaterad kardiomyopati (DCM). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>DES</i> , <i>LMNA</i> , <i>TNNT2</i> och <i>TTN</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
DNA-baserad diagnostik av konstitutionella sjukdomar, anlagsbärartest för kända mutationer i <i>ABCA4</i> , <i>ABCC8</i> , <i>ACTA2</i> , <i>ACTC1</i> , <i>ACTN2</i> , <i>ACVRL1</i> , <i>AKAP9</i> , <i>ALDH3A2</i> , <i>APOB</i> , <i>BAG3</i> , <i>BEST1</i> , <i>C1R</i> , <i>CACNA1A</i> , <i>CANT1</i> , <i>CAPN3</i> , <i>CASR</i> , <i>CBL</i> , <i>CDH23</i> , <i>CEP290</i> ,	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
<i>CLCN1, COA3, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL11A2, COMP, CPS1, CRB1, CREBBP, CSRP3, CYP4V2, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FBN2, FGFR3, GALC, GJB2, GLA, GREB1L, GUCY2D, HACE1, JAG1, JUP, KCNJ2, KCNQ4, KIF23, KRAS, LDLRAP1, LMNA, L1CAM, MEN1, MFN2, MLH1, MYL2, MYO7A, NGF, NRAS, PDHB, PEX1, PIEZO2, PKD2, PKP2, RBM20, RET, RUNX2, RYR2, SCN1A, SCN4A, SMAD3, SNTA1, SOD1, SPAST, SPG11, SPINK5, STXBP1, SYNE1, TBX4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TTN, VCL</i>					
Dystrofia Myotonica (DM). CTG-expansion i <i>DMPK</i>	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Epidermolysis Bullosa letalis (EB) Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>LAMB3</i> och <i>LAMA3</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Ewings sarkom, <i>EWSR1</i>	Benmärg, tumör	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Familjär amyloidos med polyneuropati (FAP). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>TTR</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, Alleldiskriminering med Realtids-PCR	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien, BioRad CFX96		Genetik, Umeå
Familjär aortaaneurysm och dissektion (FAAD). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>ACTA2</i> , <i>COL3A1</i> , <i>MYH11</i> , <i>MYLK</i> , <i>PKD2</i> , <i>TGFBR1</i> och <i>TGFBR2</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Familjär hyperkolesterolemi (FH). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> och <i>PCSK9</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Familjär Hemofagocytisk Lymfocytos 3 orsakad av inversion som omfattar <i>UNC13D</i> -genen.	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	Agarogel		Genetik, Umeå
Folikulärt lymfom, <i>IGH/BCL2</i> , <i>IGH</i> break apart	Benmärg, lymfkörtel, imprint	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Fragil X syndrom (FRAX). CGG-expansion i <i>FMR1</i>	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Friedreichs ataxi (FRDA). GAA-expansioner i <i>FXN</i>	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys, TP-PCR	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Gauchers sjukdom. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>GBA</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Glukos-galaktos malabsorption (GGM). Anlagsbärartest för känd mutation i <i>SCL5A1</i>	Genomiskt DNA	PCR, Restriktionsklyvning	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Gorlins syndrom. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>PTCH</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Hereditär myopati med laktacidosis (HML), Linderholms sjukdom. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>ISCU</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Hereditär polyneuropati med tryckkänslighet (HNPP). Deletion av <i>PMP22</i>	Genomiskt DNA	PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Hereditär sensorisk och autonom neuropati typ V, HSAN V, Vittangi sjukan. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>NGF</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Huntingtons sjukdom (HD). CAG-expansion i <i>HTT</i> .	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Hypereosinofilt syndrom (HES). <i>BCR-ABL1</i> , <i>FGFR1</i> , <i>FIP1L1-PDGFR</i> , <i>JAK2</i> , <i>PDGFRB</i>	Benmärg	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Hypertrof kardiomyopati (HCM). Anlagsbärartest för kända mutationer i <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>ACTN2</i> , <i>CSRP3</i> , <i>MYL2</i> , <i>TNNI3</i> och <i>MYH6</i> , samt screening av <i>MYBPC3</i> och <i>MYH7</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, Fragmentanalys, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Kallmans syndrom, <i>KAL1</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Karyotypanalys	Amnionvätska, Chorionvillibiopsi, Helblod, Benmärg, Lymfkörtel, Hud	Cellodling	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi (CPVT). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>RYR2</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Kennedys sjukdom (SBMA). CAG-expansion i <i>AR</i>	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentanalys	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Kort QT-syndrom (SQTS). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>KCNJ2</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Kronisk Lymfatisk Leukemi (KLL). <i>ATM</i> , <i>CEP12</i> , <i>TP53</i> , <i>D13S319/13q34</i> .	Benmärg, venblod	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Kronisk Myeloisk Leukemi (KML), <i>BCR-ABL1</i>	Genomiskt RNA	RT-PCR, Kvantifiering med realtids-PCR	PCR-realtids RotorGene		Genetik, Umeå
Kronisk Myeloisk Leukemi (KML), <i>BCR-ABL1</i>	Benmärg, venblod	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Könsbestämning, <i>SRY</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Leber congenital amaurosis (LCA). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>CRB1</i> och <i>CEP290</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, Alleldiskriminering med realtids-PCR, PCR	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien, BioRad CFX96		Genetik, Umeå
Li-Fraumeni syndrom. Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>TP53</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Limb-Girdle muskeldystrofi typ 2 (LGMD2I). Anlagsbärartest av känd mutation i <i>FKRP</i>	Genomiskt DNA	PCR, Restriktionsklyvning	PCR-apparat		Genetik, Umeå
Långt QT-syndrom (LQTS). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>KCNQ1</i> , <i>KCNH2</i> , <i>SCN5A</i> , <i>KCNE1</i> och <i>KCNE2</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, Fragmentanalys, Alleldiskriminering med realtids-PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien, BioRad CFX96		Genetik, Umeå
Mantelcellslymfom, <i>CCND1/IGH</i> , <i>IGH/MALT1</i>	Benmärg, lymfkörtel, imprint	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Marfan syndrom, Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>FBN1</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Maturity onset diabetes in the young (MODY). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> och <i>HNF4A</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Miller-Dieker syndrom, <i>LIS1</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Mitokondriellt recessivt ataxi syndrom (MIRAS). Anlagsbärartest för känd mutation i <i>POLG</i>	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Myelom. <i>CKS1B/CDKN2C, IGH/FGFR3, IGH/MAF, TP53, D13S319/13q34</i>	Benmärg	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Myotonia Congenita (Thomsens sjukdom, Beckers myotoni). Anlagsbärartest av känd variant i <i>CLCN1</i> , samt screening av utvalda exon.	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Neuroblastom, <i>NMYC</i>	Benmärg, tumör	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Prader Willi syndrom (PWS)	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Prader Willi syndrom (PWS)	Genomiskt DNA	PCR, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Prenatal analys, Aneu Vysion <i>13/21</i>	Amnionvätska	FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Prenatal analys	Genomiskt DNA	QF-PCR	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Pulmonell arteriell hypertension (PAH). Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>BMPR2</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering, MLPA	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Laboratoriemedicin Region Västerbotten, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå **1397**

Klinisk genetik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Rubinstein-Taybi syndrom, <i>CBP</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Smith- Magenis syndrom, <i>LIS</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Spinocerebellär ataxi (SCA1-3, 6-7). CAG-expansion i <i>ATXN1</i> , <i>ATXN2</i> , <i>ATXN3</i> , <i>CACNA1A</i> och <i>ATXN7</i>	Genomiskt DNA	PCR, fragmentanalys, TP-PCR	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Subtelomera rearrangemang	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå
Telomerförlustsyndrom. Anlagsbärartest av kända mutationer i <i>TERT</i> , <i>TERC</i> , <i>DKC1</i> och <i>TINF2</i> , samt screening	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering	PCR-apparat, ABI Genetic Analyzer 3500-serien		Genetik, Umeå
Ventrikelcancer, ärftlig. Anlagsbärartest för känd mutation i <i>CDH1</i>	Genomiskt DNA	PCR, Restriktionsklyvning	PCR-apparat		Genetik, Umeå
Williams syndrom, <i>ELN</i>	Helblod	Cellodling, FISH	Mikroskopering		Genetik, Umeå