

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
<b>Konstitutionella avvikelser</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• CNV</li> <li>• UPD</li> <li>• Parentalt ursprung</li> </ul>	Amnionceller Korionvillusbiopsi Perifert blod Vävnadsbiopsi, normal	Genomisk arrayanalys
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aneuploidi</li> <li>• Strukturella varianter</li> <li>• Polymorfi</li> </ul>	Amnionceller Korionvillusbiopsi Perifert blod Vävnadsbiopsi, normal	Kromosomanalys (G-band, C-band)
Riktad analys (13, 18, 21, X, Y) (prenataldiagnostik)	Amnionceller Korionvillusbiopsi Vävnadsbiopsi	FISH QF-PCR
22q11-deletionssyndrom	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	FISH Genomisk arrayanalys
Dystrofia myotonica	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Fragmentanalys
Fragilt X-syndrom	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Fragmentanalys
Huntingtons sjukdom	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Fragmentanalys
Könsbestämning, oklart kön	Perifert blod	FISH
Prader-Willi/Angelman syndrom	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Genomisk arrayanalys
SNV/Indel (nDNA, mtDNA) CNV (nDNA, mtDNA) Parentalt ursprung (CNV, UPD)	Perifert blod Vävnadsbiopsi, normal	MPS, helgenomsekvensering
Spinocerebellär ataxi typ 1, 2, 3, 6, 7	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Fragmentanalys

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
Verifiering av MPS-fynd	Blod	Sangersekvensering
C9ORF72	Blod	Fragmentanalys
SMN1/2	Perifert blod Amnionceller Korionvillusbiopsi	Fragmentanalys
<b>Leukemi och andra benmärgssjukdomar</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• CNV</li> <li>• LOH</li> </ul>	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad Likvor/ascites Vävnadsbiopsi, neoplasi	Genomisk array
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aneuploidi</li> <li>• Strukturella varianter</li> <li>• Polymorfi</li> </ul>	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad Likvor/ascites Vävnadsbiopsi, neoplasi	Kromosomanalys (G-band, C-band)
Deletion av 4q12 ( <i>FIP1L1/PDGFRA</i> )	Perifert blod Benmärg	RT-PCR
Deletion av 20q12	Perifert blod Benmärg	FISH
Hyperdiploidipaket, uppföljning	Perifert blod Benmärg	FISH
iAMP21	Perifert blod Benmärg	FISH
i(17)(q10)	Perifert blod Benmärg	FISH
Inversion (3)(q21q26)	Perifert blod Benmärg	FISH
Inversion (16)(p13q22)	Perifert blod Benmärg	FISH

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
KLL-paket del (11q), +12, del (13q), del (17p)	Perifert blod Benmärg	FISH
Monosomi 5/5q-	Perifert blod Benmärg	FISH
Monosomi 7/7q-	Perifert blod Benmärg	FISH
Monosomi 17/del17p	Perifert blod Benmärg	FISH
Varianter (ITD/ATKD) i <i>FLT3</i>	Perifert blod Benmärg	Fragmentanalys
Varianter (insertioner) i <i>NPM1</i>	Perifert blod Benmärg	PCR
Myelom +1q, translokationerna 4;14 ( <i>IGH::FGFR3</i> ), 11;14 ( <i>IGH::CCND1</i> ), 14;16 ( <i>IGH::MAF</i> ) och 14;20 ( <i>IGH::MAFB</i> ) samt del17p13 ( <i>TP53</i> )	Benmärg (CD138-positiva plasmaceller)	FISH
Punktmutation i <i>JAK2</i> (V617F)	Perifert blod Benmärg	PCR
Punktmutation i <i>KIT</i> (D816V)	Perifert blod Benmärg	ddPCR
Rearrangemang av 1q25 ( <i>ABL2</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 2p23 ( <i>ALK</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 3q27 ( <i>BCL6</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 4q12 ( <i>PDGFRA</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 5q32 ( <i>PDGFRB-CSF1R</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
Rearrangemang av 8p11 ( <i>FGFR1</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 8q24 ( <i>MYC</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 9p24 ( <i>JAK2</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 9q34 ( <i>ABL1</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 11q23 ( <i>KMT2A</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 12p13 ( <i>ETV6</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 14q11 ( <i>TRA/D</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Rearrangemang av 14q32 ( <i>IGH</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 15q14 ( <i>NUTM1</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av Xp/Yp ( <i>CRLF2</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Translokation 1;19/17;19 ( <i>TCF3/PBX1/HLF</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH RT-PCR enbart 1;19
Translokation 6;9 ( <i>DEK/NUP214</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Translokation 8;14 ( <i>IGH/MYC</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Translokation 8;21 ( <i>RUNX1/RUNX1T1</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH RT-PCR

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
Translokation 9;22 ( <i>BCR/ABL1</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH RT-PCR (P190+P210)
Translokation 9;22 ( <i>BCR/ABL1</i> )	Perifert blod	Realtids-PCR (P210)
Translokation 9;22 ( <i>BCR::ABL1</i> )	Perifert blod Benmärg	ddPCR (P190)
Translokation 10;11 ( <i>KMT2A/MLLT10</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH
Translokation 11;14 ( <i>IGH/CCND1</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Translokation 12;21 ( <i>ETV6/RUNX1</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH RT-PCR
Translokation 14;18 ( <i>IGH/BCL2</i> )	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Translokation 15;17 ( <i>PML/RARA</i> )	Perifert blod Benmärg	FISH RT-PCR
Transplantationsuppföljning	Perifert blod Benmärg	FISH
<b>Solida tumörer</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• CNV</li> <li>• LOH</li> </ul>	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad Likvor/ascites Vävnadsbiopsi, neoplasi	Genomisk array
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aneuploidi</li> <li>• Strukturella varianter</li> <li>• Polymorfi</li> </ul>	Perifert blod Benmärg Lymfatisk vävnad Likvor/ascites Vävnadsbiopsi, neoplasi	Kromosomanalys (G-band, C-band)

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
Amplifiering av 12q15 ( <i>MDM2</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
<i>N-MYC</i> (Neuroblastom)	Vävnadsbiopsi, neoplasi Benmärg	FISH
Rearrangemang av 2p23 ( <i>ALK</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 9q22 ( <i>NR4A3</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 12q13 ( <i>DDIT3</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 13q14 ( <i>FOXO1A</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 15q14 ( <i>NUTM1</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi Benmärg Lymfatisk vävnad	FISH
Rearrangemang av 16p11 ( <i>FUS</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 17p13 ( <i>USP6</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 18q11( <i>SS18</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 22q12 ( <i>EWSR1</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Rearrangemang av 22q13 ( <i>PDGFB</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	FISH
Translokation 1;13 ( <i>PAX7/FOXO1A</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	RT-PCR
Translokation 2;13 ( <i>PAX3/FOXO1A</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	RT-PCR
Translokation 11;22 ( <i>EWSR1/FLI1</i> )	Vävnadsbiopsi, neoplasi	RT-PCR och Sangersekvensering

### Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt SS-EN ISO 15189:2022  
 Medicinsk service, Klinisk genetik, patologi och molekylärdiagnostik, Lund **1309**

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip
Translokation X;18 (SS18/SSX1, SS18/SSX2)	Vävnadsbiopsi, neoplasi	RT-PCR och Sangersekvensering
<b>Förvärvade avvikelser</b>		
Myeolisk genpanel	Perifert blod Benmärg Vävnadsbiopsi, normal	Kapa-Twist
Onkogenetik	Perifert blod	Kapa-Twist
Bröstcancer expressionsdiagnostik	Vävnadsbiopsi, neoplasi	RNAseq

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

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.