

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Kopietalsanalys med SNP array	Genomiskt DNA, neuroblastomvävnad	Arrayanalys			SU/Sahlgrenska
Karyotypanalys	Amnion, blod, CVS, fibroblaster	Cellodling amnion, blod, chorionvilli, fibroblaster			SU/Sahlgrenska
Chimerismanalys	Genomiskt DNA	Cellseparation, PCR, Fragmentlängdsanalys, qPCR			SU/Sahlgrenska
Neuroblastom (MYCN), 1p, 11p/q	Tumörvävnad, benmärg	Interfas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
FISH för trisomi 13, 18, 21 och könskromosomavvikelser	Blod, CVS, amnion, fibroblaster	Interfas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
ABL1(9q34.1)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering Visuell granskning Mikroskopi, Fluorescens in situ hybridisering			SU/Sahlgrenska

Akrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
ABL2(1q25.2)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
ATM, (11q22.3)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
BCR-ABL1 t(9;22)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
CBFB(16q22), inv(16)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
CDKN2A (9p21)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
CDKN2C/CKS1B	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
CEP 8 (p11.1-q11.1)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
CEP12 (p11.1-q11.1)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
D13S319, (13q14.3)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
D20S108 (20q12)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
D7S486 (7q31)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
DEK-NUP214 t(6;9)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
dic(9;20)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
E2A/PBX1/HLF	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
EGR1 (5q31)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
ETV6 (12p13)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska

Akkrediteringens omfattning

Akkrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
ETV6-RUNX1 t(12;21)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
EVI (3q26)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
FGFR1 (8p12)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
FIP1L1-PDGFR	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
IGH(14q32.3)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
IGH-BCL2 t(14;18)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
IGH-CCND1 t(11;14)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
IGH-FGFR3 t(4;14)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska

Akkrediteringens omfattning

Akkrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
IGH-MAF t(14;16)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
JAK2 (9p24)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
KMT2A (MLL) (11q23)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
PDGFRB (5q33.2)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
RARA (17q21)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
RUNX1-RUNX1T1t(8;21)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
TCF3-PBX1 t(1;19)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
TP53 (17p13.1)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
TRA/D (14q11.2)	Leukocyter	Fluorescence in situ Hybridisering			SU/Sahlgrenska
Chimerismanalys	Blod, benmärg	Interfas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
Utredning kromosomaberrationer	Odlad vävnad från blod, chorionvilli-biopsi, amnionvätska, fibroblastbiopsi	Metafas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
Di George 22q11	Blod, amnion, CVS	Metafas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
FISH för mikrodeletionssjukdomar	Odlad vävnad: blod, chorionvilli-biopsi, amnionvätska, fibroblaster	Metafas-Fluorescens in situ hybridisering (FISH)			SU/Sahlgrenska
% viabla celler	Blod/BM/Navelsträngsblod	Mikroskopi			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akcrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Hematopoetiska stamceller Granulocyt Makrofag CFU-GM	Blod/BM/N	Koloniodling/Mikroskopi			SU/Sahlgrenska
Hematopoetiska stamceller erytroid CFU-E	Blod/BM/N	Koloniodling/Mikroskopi			SU/Sahlgrenska
Hematopoetiska stamceller erytroid BFU-E	Blod/BM/N	Koloniodling/Mikroskopi			SU/Sahlgrenska
Hematopoetiska stamceller Granulocyt Erytroid Makrofag CFU-GEMM	Blod/BM/N	Koloniodling/Mikroskopi			SU/Sahlgrenska
Hematopoetiska stamceller totalt CFU-TOT, CFU-TOT-B	Blod/BM/N	Koloniodling/Mikroskopi			SU/Sahlgrenska
Cytogenetik	BM	Mikroskopi			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akcrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
22q11 deletions/duplikationssyndrom	Genomiskt DNA	MLPA			SU/Sahlgrenska
Charcot-MarieTooth1A/HNPP (CMT1A)	Genomiskt DNA	MLPA			SU/Sahlgrenska
Duchennes muskeldystrofi (DMD) / Beckers muskeldystrofi (BMD)	Genomiskt DNA	MLPA			SU/Sahlgrenska
SHOX-genen (SHOX)	Genomiskt DNA	MLPA			SU/Sahlgrenska
Bröstcancer anlagsbärartest av BRCA1	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
Charcot-Marie-Tooth (CMT1) / HNPP (PMP22, MPZ, GJB1)	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
DYT1 och DYT11 (TOR1A, SGCE)	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
FGFR-relaterad kraniosynostos och dvärgväxt (FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1)	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
MC4R-genen (MC4R)	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
MYOD1 mutationsanalys	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
Angelmans syndrom (UBE3A)	Genomiskt DNA	PCR, DNA-sekvensering			SU/Sahlgrenska
Connexin 26 (GJB2)	Genomiskt DNA	PCR, DNasekvensering, MLPA			SU/Sahlgrenska
Spinal muskelatrofi (SMA) (SMN1, SMN2)	Genomiskt DNA	PCR, MLPA			SU/Sahlgrenska
Von Hippel-Lindau (VHL)	Genomiskt DNA	PCR, DNasekvensering, MLPA			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Cystisk fibros (CF) (CFTR)	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Dystrofia myotonica (DM) typ 2	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Huntingtons sjukdom	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Kennedys sjukdom	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Microsatellitinstabilitet (MSI) vid Lynch Syndrom	Genomiskt DNA, tumörvävnad	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
QF-PCR #13, 15, 16 18, 21, 22, X, Y, AZF-deletioner	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Spielmeier-Vogt's sjukdom (SMV) CLN3	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Uniparentell disomi (UPD)	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
X-kromosominaktivering	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Dystrophia myotonica (DM) typ 1	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
Fragile X (FX)/ FXTAS/ FXPOI	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
PGT Preimplantatorisk Genetisk Testning	Blastomer, Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys			SU/Sahlgrenska
DPD (DPYD)	Genomiskt DNA, Leukocyter	PCR, Smältkurveanalys			SU/Sahlgrenska
Anlagsbärranalyser	Genomiskt DNA, cDNA	PCR, Fragmentlängdsanalys, DNA-sekvensering, MLPA			SU/Sahlgrenska
Prader-Willi syndrom (PWS)	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys, MLPA / MS-MLPA			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akcrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
Angelman syndrom (AS)	Genomiskt DNA	PCR, Fragmentlängdsanalys, MLPA / MS-MLPA			SU/Sahlgrenska
Beckwith-Wiedemanns syndrom	Blod	PCR, Fragmentlängdsanalys, MLPA / MS-MLPA			SU/Sahlgrenska
Silver-Russells syndrom	Blod	PCR, Fragmentlängdsanalys, MLPA / MS-MLPA			SU/Sahlgrenska
BCR-ABL1 mutation	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
CALR mutation	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
CEBPA mutation	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
DNA-UGT1A1 genotyp	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
FLT3-ITD allelic ratio	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
FLT3-TKD mutation	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
GALC genotyp	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
GBA genotyp	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
JAK2 exon12 mutation	Leukocyter	PCR och fragmentanalys samt sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
MPL mutationsanalys	Leukocyter	PCR och fragmentanalys samt sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
NPM1 mutation	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
TPMT genotyp	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska
LHON	Leukocyter	PCR och sekvenseringsanalys			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akcrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
DNA-APOE genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-F2 genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-F5 genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-HFE genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-LCT genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-MTHFR genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
DNA-TPMT genotyp	Leukocyter	PCR och genotypning med TaqMan			SU/Sahlgrenska
Kopietalsvariation med qPCR	Genomiskt DNA	qPCR			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Akrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
BCR-ABL1(p190)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
BCR-ABL1(p210)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR, Digital PCR			SU/Sahlgrenska
DNA-JAK2(p.V617F)	Leukocyter	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
NPM1/ABL1	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
CBFB-MYH11, inv(16)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
ETV6-RUNX1, t(12;21)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
KMT2A-AFF1, t(4;11)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
KMT2A-MLLT3, t(9;11)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska

Ackrediteringens omfattning

Ackrediterad som Provningslaboratorium enligt ISO 15189

Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Laboratoriemedicin, Göteborg **1240**

Klinisk genetik och genomik

Komponent/ Undersökning	System	Metod/Mätprincip	Utrustning	Enhet	Lab/Ort
PML-RARA, t(15;17)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
RUNX1-RUNX1T1, t(8;21)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
TCF3-PBX1, t(1;19)	Blod/BM/SP	Kvantitativ RT-PCR			SU/Sahlgrenska
KIT D816V mutation	Leukocyter	Digital PCR			SU/Sahlgrenska

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.