



Medicinsk service

INSTRUKTION

Process	3.3.2 Bedriva laboriemedicin	Godkänt datum	2026-04-24
Godkänd av	Nilsson, Christa R.	Version	12.0
Gäller för	LU	Gäller fr.o.m.	2026-04-21
Lokal process	Kvalitetshandbok klinisk genetik, patologi och molekylär diagnostik		

Akrediteringens omfattning - Klinisk genetik, patologi och molekylär diagnostik

Aktuell version är helt omarbetad jämfört med tidigare för att bättre korrelera med Swedacs nya mall för akrediteringens omfattning som införs succesivt i samband med nya akrediteringsbeslut efter bedömning.

Klinisk humangenetik

Teknikområde: molekylär diagnostik inkl. bioinformatik

Parameter	Metod	Mätprincip	Provtyp	Analys	Typ*
Bioinformatik med tolkning och värdering	-	Bioinformatik	Rådata NGS	<i>Bioinformatik med tolkning och värdering är en integrerad del av den NGS-analys den ingår i, se nedan under Parameter:</i>	

				- Detektion av genuttryck - Detektion av sekvensvarianter	
Detektion av fragmentlängder	Thermo Fisher ABI 3500 Genetic Analyzer	Fragmentlängdsanalys	DNA	Dystrofia myotonica Fragilt X-syndrom Huntingtons sjukdom C9ORF72 SMN1/2	K K K K K
Detektion av genuttryck	Illumina NovaSeq600	Next generation sequencing (NGS)	RNA	Transkriptomanalys: RNAseq, genexpression bröst**	F
Detektion av kopietalsvariation	Bio-Rad QX200	Digital PCR	DNA	CNV (riktad familjeuppföljning)	K
	Thermo Fisher Gene Chip Scanner	Array	DNA	CNV, UPD, parentalt ursprung, LOH	K, F
Detektion av kromosomförändringar	Thermo Fisher ABI 3500 Genetic Analyzer	Fragmentlängdsanalys, semikvantitativ (QF-PCR)	DNA	Riktad analys 13, 18, 21, X, Y	K
	Thermo Fisher ABI 7500 Real Time PCR	Realtids kvantitativ PCR (RT-qPCR)	RNA	Translokation 9;22 (<i>BCR::ABL1, p210</i>)	F
	Bio-Rad QX200	Digital PCR	RNA	inv(16)(p13q22) CBFβ Translokation 8;21 (<i>RUNX1::RUNX1T1</i>) Translokation 9;22 (<i>BCR::ABL1, p190</i>) Translokation 15;17 (<i>PML::RARA</i>)	F F F F
	Leica GSL-120 scanner	Karyotypering	Celler	Aneuploidi, strukturella varianter, polymorfi	K, F
	QIAGEN QIAxel Advanced	Reverse transcriptase-PCR (RT-PCR)	RNA	Deletion av 4q12 (<i>FIP1L1::PDGFRA</i>) Translokation 1;19 (<i>TCF3::PBX1</i>) Translokation 8;21 (<i>RUNX1::RUNX1T1</i>) Translokation 9;22 (<i>BCR::ABL1, p190/p210</i>) Translokation 12;21 (<i>ETV6::RUNX1</i>)	F F F F F
	Thermo Fisher Gene Chip Scanner	Array	DNA	22q11-deletionssyndrom Prader-Willi/Angelman syndrom	K K
	Zeiss fluorescensmikroskop	FISH	Celler	Riktad analys 13, 18, 21, X, Y 22q11-deletionssyndrom Amplifiering av 2p24 (N-MYC)	K K F

				Rearrangemang av 18q11(<i>SS18</i>) Rearrangemang av 22q12 (<i>EWSR1</i>) Rearrangemang av 22q13 (<i>PDGFB</i>) Rearrangemang av Xp/Yp (<i>CRLF2</i>) Translokation 1;19/17;19 (<i>TCF3::PBX1/TCF3::HLF</i>) Translokation 8;14 (<i>IGH::MYC</i>) Translokation 8;21 (<i>RUNX1::RUNX1T1</i>) Translokation 9;22 (<i>BCR::ABL1</i>) Translokation 10;11 (<i>KMT2A::MLLT10</i>) Translokation 11;14 (<i>IGH::CCND1</i>) Translokation 12;21 (<i>ETV6::RUNX1</i>) Translokation 14;18 (<i>IGH::BCL2</i>) Translokation 15;17 (<i>PML::RARA</i>) Transplantationsuppföljning (X, Y)	F F F F F F F F F F F F F
Detektion av sekvensvarianter	Thermo Fisher ABI 3500 Genetic Analyzer	Fragmentlängdsanalys	DNA	<i>FLT3</i> (ITD/AKTD) <i>NPM1</i> (insertioner) <i>JAK2</i> (V617F)	F F F
	Thermo Fisher SeqStudio Genetic Analyzer	Sangersekvensering	DNA	SNV/indel (nDNA, mtDNA) (riktad familjeuppföljning) Verifiering av fynd (NGS)	K K
	Bio-Rad QX200	Digital PCR	RNA DNA	<i>NPM1</i> (insertion typ A) <i>KIT</i> (D816V)	F F
	Illumina NovaSeq600	Next generation sequencing (NGS)	DNA	Capture-baserad genpanelsanalys: Onkogenetik Hereditär hematologisk malignitet Genpanel-konstitutionell Hematologisk genpanel	K K K F
	Illumina NovaSeq600	Next generation sequencing (NGS)	DNA	Helgenomsekvensering: SNV/Indel (nDNA, mtDNA), CNV (nDNA, mtDNA), parentalt ursprung (CNV, UPD)	K

	Illumina NovaSeq X Plus	Next generation sequencing (NGS)	DNA	Helgenomsekvensering: SNV/Indel (nDNA, mtDNA), CNV (nDNA, mtDNA), parentalt ursprung (CNV, UPD)	K
Extraktion av genomiskt DNA	QIAGEN QIAcube	Extraktion	Humant material		
	QIAGEN QIAsymphony	Extraktion	Humant material		
	MAXWELL	Extraktion	Humant material		
Extraktion av RNA	QIAGEN QIAcube	Extraktion	Humant material		
	QIAGEN QIAsymphony	Extraktion	Humant material		

*K = konstitutionell frågeställning (prenatal och postnatal), F = förvärvad frågeställning

**Stödmetod inom Klinisk patologi för diagnostik av bröstcancer.

Klinisk patologi

Teknikområde: morfologisk diagnostik

Parameter	Metod	Mätprincip	Provtyp
Exfoliativ cytologi Cervixcytologi		Mikroskopisk diagnostik	Celler