

AKKREDITOITU TESTAUSLABORATORIO*ACCREDITED TESTING LABORATORY***BLUEPRINT GENETICS OY**

Tunnus <i>Code</i>	Laboratorio <i>Laboratory</i>	Osoite <i>Address</i>	www <i>www</i>
T292	Blueprint Genetics Oy	Tukholmankatu 8 Biomedicum 2U 00290 HELSINKI Tukholmankatu 8 Biomedicum 2U FI-000290 HELSINKI FINLAND	www.blueprintgenetics.com www.blueprintgenetics.com

Testausalat
*Fields of testing***Kliininen testaus**
Clinical testing

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mitta-alue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Kliininen testaus, Genetiikka, Mukautuva pätevyysalue <i>Clinical testing, Genetics, Flexible scope</i>		
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) ennalta määritellyillä analyysi-spesifisillä kohdealueilla genomissa <i>Single nucleotide variants (SNV) in pre-defined assay-specific genomic target regions</i>	Oligonukleotidiselektiivinen sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Oligonucleotide-selective sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> 1-46 emäsparin insertiot ja deleetiot ennalta määritellyillä analyysi-spesifisillä kohdealueilla genomissa <i>1-46 base pair insertions and deletions in pre-defined assay-specific genomic target regions</i>	Oligonukleotidiselektiivinen sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Oligonucleotide-selective sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden tai useamman eksonin deleetiot ja duplikaatiot <i>Deletions or duplications of one or more exons</i>	Oligonukleotidiselektiivinen sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Oligonucleotide-selective sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot / mutaatiot, jotka on löydetty NGS-seulonnessa <i>Single nucleotide variants (SNV) / mutations identified in NGS screening</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> 1-46 emäsparin insertiot ja deleetiot, jotka on löydetty NGS-seulonnessa <i>1-46 base pair insertions and deletions / mutations identified in NGS screening</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> 1-35 emäsparin insertiot ja deleetiot <i>1-35 bp insertions and deletions</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testityyppi, mittausalue <i>Type of test, measured range</i>	Testausmenetelmä <i>Test method</i>
Genominen DNA Genomic DNA	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) ennalta määritellyillä analyysi-spesifisillä kohdealueilla genomissa <i>Single nucleotide variants (SNV) / mutations identified in NGS screening</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)
Genominen DNA Genomic DNA	<i>FLX*</i> Kopionumeromuutosten testaus 25000 emäsparin ja sitä suuremmille deleetioille ja duplikaatioille sekä koko genomien sekvensointi <i>Copy number variant (CNV) testing for deletions and duplications bigger than 25 kb and whole genome sequencing</i>	Koko genomien sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) Whole genome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)
Genominen DNA Genomic DNA	<i>FLX*</i> Yhden tai useamman eksonin deleetiot ja duplikaatiot (varmistava testaus) <i>Deletions and duplications of one or more exons (confirmatory assay)</i>	Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
Genominen DNA Genomic DNA	<i>FLX*</i> Kopionumeromuutosten testaus 25000 emäsparin ja sitä suuremmille deleetioille ja duplikaatioille (varmistava testaus) <i>Deletions and duplications bigger than 25 kb and whole genome sequencing (confirmatory assay)</i>	Kvantitatiivinen PCR <i>Quantitative PCR</i>
* <i>FLX</i> : Menetelmän osa, johon mukautuvuus kohdentuu. Tarkka lista mukautuvan pätevyysalueen menetelmistä on saatavilla laboratorion.		
* <i>FLX</i> : Flexible part of the scope. Detailed scope is available from the laboratory.		