

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	Keilaranta 16 A-B 02150 Espoo <i>Keilaranta 16 A-B</i> <i>FI-02150 Espoo</i> <i>FINLAND</i>	<u>www.blueprintgenetics.com</u> <u>www.blueprintgenetics.com</u>

Testausalat
Fields of testing
Kliininen testaus
Clinical testing

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus <i>Component / parameter / characteristic tested</i>	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka <i>Test method / standard specification / techniques</i>
Kliininen testaus, Genetiikka, Molekyyligenetiikka, Mukautuva pätevyysalue <i>Clinical testing, Genetics, Molecular genetics, Flexible scope</i>		
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) / mutaatiot, jotka on löydetty NGS-menetelmällä (perinnölliset sairaudet) <i>Single nucleotide variants (SNV) / mutations identified in NGS screening (hereditary diseases)</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-menetelmällä (perinnölliset sairaudet) <i>1-46 base pair insertions and deletions / mutations identified in NGS screening (hereditary diseases)</i>	Sanger-sekvensointi <i>Sanger sequencing</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> 1-73 emäsparin insertiot ja 1-101 emäsparin deleetiot (perinnölliset sairaudet) <i>1-73 bp insertions and 1-101 bp deletions (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) ennalta määritellyillä analyysi-spesifisillä kohdealueilla genomissa (perinnölliset sairaudet) <i>Single nucleotide variants (SNV) in pre-defined assay-specific genomic target regions (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden tai useamman eksonin deleetiot ja duplikaatiot (perinnölliset sairaudet) <i>Deletions or duplications of one or more exons (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus <i>Component / parameter / characteristic tested</i>	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka <i>Test method / standard specification / techniques</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	FLX* Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Single nucleotide variants (SNV) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	FLX* Insertiot ja deleetiot (INDEL) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Insertions and deletions (INDEL) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	FLX* Kopiolukumuutosten testaus suuremmille deleetioille (> 500 emäsparia) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Copy number variant (CNV) testing for larger deletions (> 500 base pairs) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Kliinisen eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Clinical exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	FLX* 1-221 emäsparin insertiot ja 1-210 emäsparin deleetiot <i>1-221 bp insertions and 1-210 bp deletions</i> Yhden tai useamman emäsparin insertiot ja yhden tai useamman emäsparin deleetiot (perinnölliset sairaudet) <i>One or more base pair insertions and one or more base pair deletions (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus <i>Component / parameter / characteristic tested</i>	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka <i>Test method / standard specification / techniques</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) ennalta määritellyillä analyysispesifisillä kohdealueilla genomissa (perinnölliset sairaudet) <i>Single nucleotide variants (SNV) / mutations identified in NGS screening (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden tai useamman eksonin deleetiot ja duplikaatiot (perinnölliset sairaudet) <i>Deletions or duplications of one or more exons (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing [a next generation sequencing (NGS) method]</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden nukleotidin variaatiot (SNV) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Single nucleotide variants (SNV) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	<i>FLX*</i> Insertiot ja deleetiot (INDEL) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Insertions and deletions (INDEL) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>
Mitokondriaalinen DNA <i>Mitochondrial DNA</i>	<i>FLX*</i> Kopiolukumuutosten testaus suuremmille deleetioille (> 500 emäsparia) mitokondriaalisessa DNA:ssa (perinnölliset sairaudet) <i>Copy number variant (CNV) testing for larger deletions (> 500 base pairs) in mitochondrial DNA (hereditary diseases)</i>	Koko eksomin sekvensointi (uuden sukupolven sekvensointimenetelmä) <i>Whole exome sequencing (a next generation sequencing (NGS) method)</i>

PÄTEVYYSALUE SCOPE OF ACCREDITATION		
Testattava materiaali / tuote <i>Material / product tested</i>	Testattava komponentti / parametri / ominaisuus <i>Component / parameter / characteristic tested</i>	Testausmenetelmä / standardi / tekniikka <i>Test method / standard specification / techniques</i>
Genominen DNA <i>Genomic DNA</i>	<i>FLX*</i> Yhden tai useamman eksonin deleetit ja duplikaatiot (varmistava testaus) (perinnölliset sairaudet) <i>Deletions and duplications of one or more exons (confirmatory assay) (hereditary diseases)</i>	Digitaali-PCR <i>Digital PCR</i>
Verestä eristetty genominen DNA <i>Genomic DNA extracted from whole blood</i>	<i>FLX*</i> Kopionumeromuutokset (CNV) (perinnölliset sairaudet) <i>Copy number variations (CNVs) (hereditary diseases)</i>	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) <i>MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)</i>
* <i>FLX</i> : Menetelmän osa, johon mukautuvuus kohdentuu. Tarkka lista mukautuvan pätevyysalueen menetelmistä on saatavilla laboratorion kautta. * <i>FLX</i> : Flexible part of the scope. Detailed scope is available from the laboratory.		
Kliininen testaus, Genetiikka, Molekyyligenetiikka <i>Clinical testing, Genetics, Molecular genetics</i>		
Verestä tai posken soluista eristetty genominen DNA <i>Genomic DNA extracted from whole blood or buccal cells</i>	FMR1-geenin CGG-toistojakson pituuden määrittäminen (fragiili-X-syndrooma) <i>FMR1 CGG repeat expansion determination) (fragile X syndrome)</i>	PCR ja kapillaarielektroforeesi <i>PCR and capillary electrophoresis</i>