

Príloha k rozhodnutiu č. 648/9913/2022/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-071 zo dňa 01.02.2022.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

## Rozsah akreditácie

Názov akreditovaného subjektu: **GHC GENETICS SK, s. r. o.**  
**Laboratórium genomickej medicíny**  
Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava – mestská časť Karlova Ves

### Laboratórium s flexibilným rozsahom akreditácie

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Sféra uplatňovania	Ostatné špecifikácie (rozsah, neistota, účel, zariadenie, atď.)
	Biologický materiál / Systém	Ukazovateľ/ Analyt/ Parameter	Princíp / Druh / Typ	Označenie		
1	Periférna krv/ bunkový ster	Nukleová kyselina	Extrakcia nukleových kyselín	ŠPP č. 1	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	V nasledujúcich krokoch analytickej fázy
2	Nukleová kyselina	Fragment DNA, Genomické varianty	PCR /fluorescenčná PCR	ŠPP č. 2	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Amplifikácia fragmentu DNA, Detekcia vybraných DNA variantov na základe rozdielnej dĺžky, Kvalitatívny princíp
3	Nukleová kyselina	Fragment DNA, Genomické varianty	Real Time PCR	ŠPP č. 3	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia vybraných DNA variantov, fragmentov na základe inkorporácie fluorescenčne značenej sondy, qPCR, Kvalitatívny princíp
4	Nukleová kyselina/ cirkulujúca DNA	Genomické varianty	Sekvenovanie DNA	ŠPP č. 4	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Stanovenie primárnej sekvencie DNA vybraných génov, alebo informatívnych oblastí Anotácia a interpretácia DNA variantov, Priame DNA sekvenovanie Kvalitatívny princíp
5	Nukleová kyselina	Genomické varianty	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP č. 5	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Sekvenovanie panelov génov, exómov a príľahlých DNA oblastí, Bioinformatická analýza dát, anotácia a interpretácia DNA variantov, Kvalitatívny princíp

#### Použitá literatúra:

Užívateľský manuál Qubit 2.0 Fluorometer (Invitrogen) – 10/2010  
Užívateľský manuál InnuPREP Blood DNA Midi Kit (Analytik Jena) – 01/2012  
Užívateľský manuál InnuPREP DNA Mini Kit (Analytik Jena) – 3/2018

Promega: Protocols and applications guide. The Source for Discovery.: PCR chapter Promega Corporation, USA, 1996.  
Strachan T, Read AP: Human molecular genetics, Part 1. BIOS Scientific Publishers Ltd, eds.: Strachan T and Read AP, 1997  
Strachan T, Read AP: Human molecular genetics, Part 2. BIOS Scientific Publishers Ltd, eds.: Strachan T and Read AP, 1999  
Referenční příručka, Příprava vzorků a přístroj SeqStudio™ Genetic Analyzer  
Externé dokumenty – ED príručky diagnostických súprav ED204, ED205, ED182  
Devyser AZF, Instructions for Use  
Devyser CFTR Core, Instructions for Use  
Devyser CFTR Italia v2, Instructions for Use  
AneuFast Multiplex QF-PCR Kit, For Rapid Diagnosis of Trisomy 21, 18, 13 and Sex Chromosomes Aneuploidies. User's Manual  
FastFraXTM FMR1 Sizing Kit manuál

**Príloha k rozhodnutiu č. 648/9913/2022/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-071 zo dňa 01.02.2022.**

*Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia*

Užívateľský manuál gb HEMO FV (G1691A) (Generi Biotech) – 1/2017  
 Užívateľský manuál gb HEMO FII (G20210A) (Generi Biotech) – 2/2017  
 Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (C677T) (Generi Biotech) – 4/2017  
 Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (A1298C) (Generi Biotech) – 4/2017  
 Užívateľský manuál gb GENETIC HFE (Generi Biotech) – 5/2019  
 Užívateľský manuál GenVinSet HLA Celiac PLUS (Blackhills Diagnostic Resources, S.L.) – 6/2019  
 Užívateľský manuál gb GENETIC LACTO (Generi Biotech) – 1/2019  
 Užívateľský manuál gb PHARM TPMT (Generi Biotech) – 8/2019  
 Užívateľský manuál EliGene® Coeliac RT (DQ2, DQ8, DR4) (Elisabeth Pharmacon) – 8/2018  
 Zidekova D, Waczulikova I, Dolesova L, Vavrova L, Hamidova o, et al. Rapid screening test of most frequent BRCA1/BRCA2 pathogenic variants in the NGS era. Neoplasma 2018; 65: 309-315  
 Applied Biosystems: TaqMan® Genotyping Master Mix. Protocol. – 7/2010  
 Kucher AN, Cherovko NA. Genes of the Histamine Pathway and Common Diseases. Russian Journal of Genetics, 2018, Vol. 54, No. 1, pp. 12–26.  
 Maintz L, Yu CF, Rodríguez E. et al. Association of single nucleotide polymorphisms in the diamine oxidase gene with diamine oxidase serum activities. Allergy 2011; 66: 893–902.  
 Comas-Basté O., Sánchez-Pérez S., Veciana-Nogués MT et al. Histamine Intolerance: The Current State of the Art. Biomolecules 2020, 10, 1181.

Applied Biosystems: Development of a Workflow to Detect Sequence Variants in the BRCA1 and BRCA2 Genes  
 Applied Biosystems: Development of a Resequencing Workflow for Variant Analysis in the MLH1 and MSH2 Genes  
 Applied Biosystems: BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit USER GUIDE  
 Applied Biosystems: BigDye™ Terminator v1.1 Cycle Sequencing Kit USER GUIDE  
 ED21 - Referenční příručka, Příprava vzorku a přístroj SeqStudio™ Genetic Analyzer  
 H. Drahovská a kol. 2008: Genomika a bioinformatika Vybrané metody pre potreby užívateľov infraštruktúry BITCET

Užívateľský manuál NextSeq 500/550 (Illumina), príp. MiSeq (Illumina)  
 Užívateľský manuál Clinical Exome Solution by Sophia Genetics  
 Užívateľský manuál k Sophia DDM (Sophia Genetics) prístupný priamo v aplikácii (Operation manual, General information)  
 Jennings LJ, Arcila ME, Corless C, Kamel-Reid S, Lubin IM, Pfeifer J, Temple-Smolkin RL, Voelkerding KV, Nikiforova MN. Guidelines for Validation of Next-Generation Sequencing-Based Oncology Panels: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology and College of American Pathologists. J Mol Diagn. 2017 May;19(3):341-365. doi: 10.1016/j.jmoldx.2017.01.011. Epub 2017 Mar 21.

**Vyznačiť požadovaný rozsah flexibility:**

Laboratórium môže modifikovať a validovať uvedené vyšetrovacie metódy v danej oblasti akreditácie pri zachovaní princípu vyšetrovania.

Flexibilita sa nevzťahuje na zmenu princípu používaných metód v danom flexibilnom rozsahu.

Laboratórium vedie aktuálny zoznam všetkých skúšobných metód s flexibilným rozsahom akreditácie na stránke [www.ghccgenetics.sk](http://www.ghccgenetics.sk) v časti Cenníky a dokumenty - dokumenty s názvom Rozsah akreditácie a Zoznam vyšetrení flexibilného rozsahu akreditácie

Princíp flexibility môžu laboratória využívať v rámci:

materiálov/matrice,

parametrov,

techník,

zariadení

metód

postupov

používaných na vyšetovanie.

**Osoby spôsobilé modifikovať a validovať metódy/ vyvíjať nové metódy počas platnosti akreditácie**

Meno a priezvisko, tituly	Spôsobilosť modifikovať a validovať metódy/vyvíjať nové metódy - - položka v špecifikácii činnosti č.
RNDr. Michal Konečný, PhD.	1, 2, 3, 4, 5
RNDr. Petra Ďurišová (Tilandyová), PhD.	1, 2, 3, 4, 5
RNDr. Lenka Wachsmannová, PhD.	1, 2, 3, 4, 5

\*\*\*