

Rozsah akreditácie**Akreditovaná osoba:** GHC GENETICS SK, s. r. o.

Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava – mestská časť Karlova Ves

Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:

Laboratórium genomickej medicíny

Miesto výkonu činnosti akreditovanej osoby:

Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava – mestská časť Karlova Ves

Identifikačné číslo akreditovanej osoby: 648/M-071**Laboratórium s flexibilným rozsahom akreditácie.**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Sféra uplatňovania	Ostatné špecifikácie (zariadenie, pracovisko atď.)
	Biologický materiál / Matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	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 priľahlých 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 Mini Kit (IST, Innuscreen GmnH) – 10/2021

Užívateľský manuál InnuPREP Forensic Kit (IST, Innuscreen GmnH) – 10/2021

Jessalyn Permenter, Arjun Ishwar, Angie Rounsavall, Maddie Smith, Jennifer Faske, Charles J. Sailey, Maria P. Alfaro,

Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing,

Molecular and Cellular Probes, Volume 29, Issue 6, 2015, Pages 449-453, ISSN 0890-8508, <https://doi.org/10.1016/j.mcp.2015.07.002>.

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

Devyser AZF, Instructions for Use

Devyser: CFTR 68, Návod k použití

BDR: Adellgene® Fragile X (FRAX)

TaKaRa: LA Taq® DNA Polymerase- manuál

Solis BioDyne: 5 x HOT FIREPol Blend Master Mix Ready to Load- manuál

Promega: GoTaq® DNA Polymerase Protocol- Usage Information

Užívateľský manuál gb HEMO FV (G1691A) (Generi Biotech) – 1/2017

Užívateľský manuál gb HEMO FII (G20210A) (Generi Biotech) – 2/2017



Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-071 zo dňa 04.02.2024.Príloha je neoddeliteľnou súčasťou
uvedeného osvedčenia

Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (C677T) (Generi Biotech) – 4/2017
 Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (A1298C) (Generi Biotech) – 4/2017
 Užívateľský manuál gb HEMO PAI1 (4G/5G) (Generi Biotech) – 5/2020
 Užívateľský manuál gb GENETIC HFE (Generi Biotech) – 5/2019
 Užívateľský manuál gb GENETIC LACTO (Generi Biotech) – 1/2019
 Užívateľský manuál gb PHARM TPMT (Generi Biotech) – 8/2019
 Užívateľský manuál EliGene® Celiac DQ PLUS RT (Elisabeth Pharmacon) – 4/2022
 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
 Applied Biosystems: TaqPath™ ProAmp™ Master Mixes USER GUIDE – 09/2016
 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.
 Užívateľský manuál – Príručka pro instalaci, použití a údržbu systému QuantStudio 3 a 5 Real-time PCR (Applied Biosystems)
 AriaMx Real-Time PCR System – Setup and User Guide (Agilent)

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 Whole exome solution (WES, Sophia Genetics)
 Užívateľský manuál - Bioanalyzátor Agilent 2100
 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.
 Miller, D.T., Lee, K., Gordon, A.S. et al. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 23, 1391–1398 (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01171-4>
 Ballesta-Martínez, M.J., Pérez-Fernández, V., López-González, V. et al. Validation of clinical exome sequencing in the diagnostic procedure of patients with intellectual disability in clinical practice. Orphanet J Rare Dis 18, 201 (2023). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02809-z>

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 v časti Cenníky a dokumenty, s názvom Rozsah akreditácie a Zoznam vyšetrení flexibilného zoznamu 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
RNDr. Marian Baldovič, PhD.	1, 2, 3, 4, 5

