
 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie	<b>ID-16</b>		
		Názov dokumentu	<b>Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom</b>		
Vydal	<b>Laboratórium genomickej medicíny</b>	Verzia.Revízia	3.0	Strana	1 z 4


Dátum aktualizácie dokumentu: 24.10.2024

Číslo osvedčenia o akreditácii: M-071

Označenie vyšetrenia	Objekt vyšetrenia		Položka rozsahu akreditácie	Koncové analytické zariadenie
	Biologický materiál	Parametre	Princíp (č.)/ŠPP	
A, CE/IVD	PK, BS, GS	Izolácia DNA	Izolácia DNA (1)/ŠPP 1	--
A, LDT	gDNA	Gilbertov syndróm, gén <i>UGT1A1</i> , promótor	Fluor. PCR (2)/ŠPP 2	SeqStudio (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX), gén <i>FMR1</i> (CGG repet.)		
A, CE/IVD	gDNA	Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i> , 68 DNA variantov		
A, CE/IVD	gDNA	Mikrodelecie Y-chromozómu, <i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>		
A, LDT	gDNA	BRCAscreen, 31 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v SR populácii	Fluor. PCR, Real-Time PCR (2, 3)/ŠPP 2, 3	SeqStudio, QuantStudio 3 (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Trombofílie, gén <i>F5</i> (Leiden), gén <i>F2</i> (c.20210G>A), gén <i>MTHFR</i> (c.677C>T, c.1298A>C), gén <i>PAI</i> (4G/5G)	Real-Time PCR (3)/ŠPP 3	QuantStudio 3 (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Hemochromatóza, gén <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C		AriaMx (Agilent)
A, CE/IVD	gDNA	Celiakia, HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8		QuantStudio 3 (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	Histamínová intolerancia, gén <i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)		QuantStudio 3 (Applied Biosystems), AriaMx (Agilent)
A, CE/IVD	gDNA	TPMT deficiencia, Alely *2, *3A, *3B, *3C	Priame DNA sekvenovanie (4)/ŠPP 4	QuantStudio 3 (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i> – c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X		SeqStudio (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	Vyšetrenie špecifického DNA variantu, definovať gén a variant	Masívne paralelné sekvenovanie (5)/ŠPP 5	NextSeq 500/1000/2000 (Illumina)
A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i>		
A, LDT	gDNA	Vyšetrenie génov/panelov génov prístupom CES/WES		
A, LDT	gDNA	Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i>		
A, LDT		Juvenilná myoklonický epilepsia, gény <i>LG11</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i>		
A, LDT		Epilepsia – ADNFLE, gény <i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i>		
A, LDT		Cadasil 1 syndróm, gén <i>NOTCH3</i>		
A, LDT		Speech-language syndróm 1, gén <i>FOXP2</i>		
A, LDT				


 <p>GHC GENETICS SK, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava</p>	Označenie	<b>ID-16</b>			
	Názov dokumentu	<b>Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom</b>			
Vydal	<b>Laboratórium genomickej medicíny</b>	Verzia.Revícia	3.0	Strana	2 z 4

A, LDT	gDNA	Progres. externá oftalmoplégia, gén <i>POLG</i>	Masívne paralelné sekvenovanie (5)/ŠPP 5	NextSeq 500/1000/2000 (Illumina)
A, LDT		Usher syndróm, gén <i>MYO7A</i>		
A, LDT		Marfan syndróm, gény <i>FBN1, TGFBR2</i>		
A, LDT		Osteogenesis imperfecta 1 a 2, gény <i>COL1A1, COL1A2</i>		
A, LDT		Stickler syndróm, gén <i>COL2A1</i>		
A, LDT		Kleidokraniálna dysostóza, gén <i>RUNX2</i>		
A, LDT		Vitamín D rachitída typ 1, gén <i>PHEX</i>		
A, LDT		Crouzon syndróm, gén <i>FGFR2</i>		
A, LDT		Hereditárny karcinóm prsníka/ovária, gény <i>BRCA1, BRCA2, CDH1</i>		
A, LDT		Lynchov syndróm (HNPCC), gény <i>MLH1, MSH2, MSH6</i>		
A, LDT		Famil. adenomatózna polypóza, gén <i>APC</i>		
A, LDT		Neurofibromatóza typ 1 a 2, gény <i>NF1, NF2</i>		
A, LDT		Tuberózna skleróza, gény <i>TSC1, TSC2</i>		
A, LDT		Xeroderma pigmentosum, gén <i>XPA</i>		
A, LDT		Hereditárna pankreatitída, gény <i>PRSS1, SPINK1</i>		
A, LDT		Atypický hemolytický uremický sy, gén <i>CFH</i>		
A, LDT		Familárna stredomorská horúčka, gény <i>MEFV, MVK</i>		
A, LDT		Hereditárny angioedém, gén <i>SERPING1</i>		
A, LDT		Imunodeficiencia typu 2 – TACI, gén <i>TNFRSF13B</i>		
A, LDT		Noonanovej syndróm, gény <i>PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL</i>		
A, LDT		Cohenov syndróm – COH1, gén <i>VPS13B</i>		
A, LDT		Oculo-dentodigital syndróm, gén <i>GJA1</i>		
A, LDT		Popliteal-Pterygium syndróm, gén <i>IRF6</i>		
A, LDT		Angelman syndróm, gén <i>UBE3A</i>		
A, LDT		Bartterov syndróm, gén <i>CLCNKB</i>		
A, LDT		AD polycystická choroba obličiek, gény <i>PKD1, PKD2</i>		
A, LDT		Cerebrálne kavernózne malformácie, gény <i>CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)</i>		
A, LDT		Alzheimerova choroba, gény <i>PSEN1, PSEN2</i>		
A, LDT		Duchene/Becker muskul. Dystrofia, gén <i>DMD</i>		
A, LDT		Niemann-Pick syndróm, gény <i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>		
A, LDT		Panel génov pre Imunologické ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Kolagenopatie/ Osteochondrodysplázie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Nefropatie a Polycystické choroby obličiek, podľa HPO databázy		

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie	<b>ID-16</b>		
		Názov dokumentu	<b>Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom</b>		
Vydal	<b>Laboratórium genomickej medicíny</b>	Verzia.Revízia	3.0	Strana	3 z 4

A, LDT	gDNA	Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu. podľa HPO databázy	Masívne paralelné sekvenovanie (5)/ŠPP 5	NextSeq 500/1000/2000 (Illumina)
A, LDT		Panel génov pre Kardiomyopatie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Neurodegeneratívne ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Polyneuropatie/ Neuropatie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Epilepsie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Neuromuskulárne ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Mitochondriálne och. (jadrové a mtDNA gény), podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Retinopatie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Hereditárne onkologické syndrómy a HBOC, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Hypotónie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Poruchy intelektu, podľa HPO databázy		
NA, LDT	gDNA	DentalBAC, Detekcia 12 parapatogénnych baktérií	Real-Time PCR	AriaMx (Agilent)
NA, LDT	gDNA	Alopécia, Vybrané DNA varianty v génoch <i>EDA2R</i> , <i>AR</i> , na chr. X a 20	Real-Time PCR	QuantStudio 3 (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD	gDNA	Fruktózová intolerancia, Vybrané DNA varianty v géne <i>ALDOB</i>	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Psoriáza, Alely HLA-C*06	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Cardio/Alzheimer gén <i>APOE</i> , rizikové alely E2, E3, E4	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Spinocereberálna ataxia, 3nt expanzie v génoch asociovaných s SCA	Fluor. PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Friedreichova ataxia, 3nt expanzie v géne <i>FRDA</i>	Fluor. PCR	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD	gDNA	Trombogen, Vybrané DNA varianty v génoch <i>F5</i> , <i>F2</i> , <i>MTHFR</i> , <i>PAI</i>	Fluor. PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Kardiogen, Vybrané DNA varianty v génoch <i>ACE</i> , <i>ITGB3</i> , <i>FGB</i> , <i>F13A1</i> , <i>AGT</i> , <i>AGTR1</i> , <i>CBS</i>	Fluor. PCR	
NA, LDT	gDNA	MLPA analýza, CNV varianty vo vybraných génoch	Fluor. PCR	
NA, LDT	gDNA	Deficiencia A1AT, gén <i>SERPINA1</i> (Z alela)	Priame DNA sekvenovanie	SeqStudio (Applied Biosystems)

<b>Vysvetlivky skratiek:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ PK – periférna krv,</li> <li>▪ BS – bukálny ster,</li> <li>▪ GS – gingiválny ster,</li> <li>▪ gDNA – genomická DNA,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ A – vyšetrenia akreditované normou ISO 15189,</li> <li>▪ NA – vyšetrenia neakreditované, ale vykonávané v súlade s normou ISO 15189,</li> <li>▪ N – vyšetrenie neakreditované,</li> <li>▪ CE – certifikovaná analytická súprava na vyšetrenie,</li> <li>▪ CE/IVD – certifikovaná analytická súprava na vyšetrenie určená na <i>in vitro</i> diagnostiku,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ LDT – interne laboratórne vyvinutý (<i>inhouse</i>) test (z angl. <i>Laboratory developed test</i>),</li> <li>▪ HPO – <i>Human Phenotype Ontology</i> databáza,</li> <li>▪ ŠPP – štandardný pracovný postup,</li> <li>▪ PCR – polymerázová reťazová reakcia</li> </ul>
--	--	---

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK, s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie	<b>ID-16</b>		
		Názov dokumentu	<b>Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom</b>		
Vydal	<b>Laboratórium genomickej medicíny</b>	Verzia.Revizia	3.0	Strana	4 z 4

**PRINCÍPY akreditovaných metód (položky rozsahu akreditácie RA):**

1. Izolácia DNA – východiskový materiál: periférna krv a bunkový ster (bukálny alebo gíngiválny), výsledkom je izolovaná genomická DNA. Metodika nevedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia, predstavuje čiastkový krok, ktorý sa využíva v ďalších princípoch.
2. PCR amplifikácia/ fluorescenčná PCR – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
3. Real Time PCR – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
4. Priame DNA sekvenovanie – východiskový materiál: PCR produkt. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
5. Masívne paralelné DNA sekvenovanie – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.