

**Príloha k rozhodnutiu č. 648/9134/2021/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-071 zo dňa 16.03.2021.**

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****Flexibilný rozsah:**

[https://www.dnatest.sk/userfiles/documents/1614204111\\_id21\\_zoznam-vysetreni-flex-rozsahu\\_2020-v2-pdf.pdf](https://www.dnatest.sk/userfiles/documents/1614204111_id21_zoznam-vysetreni-flex-rozsahu_2020-v2-pdf.pdf)

Položka	Druh / Princíp vyvíjaných metód	Objekt určenia		Sféra uplatňovania	Ostatné špecifikácie
		Biologický materiál/ Systém	Ukazovateľ / Parameter/ Analyt		
1	Izolácia DNA	Periférna krv/ bunkový ster	Genomická DNA	V nasledujúcich krokoch analytickej fázy	Validácia a štandardizácia, ŠPP č. 1
2	PCR amplifikácia/ fluorescenčná PCR	Genomická DNA	Amplifikácia vybraného úseku DNA/ Detekcia vybraných DNA variantov na základe rozdielnej dĺžky	V nasledujúcich krokoch analytickej fázy, Klinická genetika – DNA diagnostika	Kvalitatívny princíp, Validácia a štandardizácia, Vyjadrovanie interpretácií, ŠPP č. 2
3	Real Time PCR (qPCR)	Genomická DNA	Detekcia vybraných DNA variantov na základe inkorporácie fluorescenčne značenej sondy	Klinická genetika – DNA diagnostika	Kvalitatívny princíp, Validácia a štandardizácia, Vyjadrovanie interpretácií, ŠPP č. 3
4	Priame DNA sekvenovanie	Genomická DNA/PCR produkt	Stanovenie primárnej sekvencie DNA vybraných jednotlivých génov, alebo informatívnych oblastí Anotácia a interpretácia DNA variantov	Klinická genetika – DNA diagnostika	Kvalitatívny princíp, Validácia a štandardizácia, Vyjadrovanie interpretácií, ŠPP č. 4
5	Masívne paralelné DNA sekvenovanie	Genomická DNA	Stanovenie primárnej sekvencie DNA panelov génov a príbuzných oblastí Bio-informatická analýza, anotácia a interpretácia DNA variantov	Klinická genetika – DNA diagnostika	Kvalitatívny princíp, Validácia a štandardizácia, Vyjadrovanie interpretácií, ŠPP č. 5

**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

**Príloha k rozhodnutiu č. 648/9134/2021/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-071 zo dňa 16.03.2021.**

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

*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*

*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 Mater 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), prip. 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.*

**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 Tilandyová, PhD.	1, 2, 3, 4, 5
RNDr. Lenka Wachsmannová, PhD.	1, 2, 3, 4, 5

\*\*\*