

Príloha k rozhodnutiu č. 673/9854/2022/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-072 zo dňa 12.01.2022.*Príloha je neoddeliteľnou súčasťou
uvedeného osvedčenia***Rozsah akreditácie**

Názov akreditovaného subjektu: **PROGENET s.r.o.**
Strečnianska 13, 851 05 Bratislava-Petržalka

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 | Nukleová kyselina (DNA) | Extrakcia nukleových kyselín | ŠPP_M_1 | Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike | Extrakcia DNA použitím komerčných extrakčných a purifikačných systémov. Kvalitatívna metóda |
| 2 | Periférna krv | Genomický variant | Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou | ŠPP_M_3 ŠPP_M_4 ŠPP_M_6 | Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike | Amplifikácia vybraných úsekov DNA, stanovenie sekvencie DNA a genomických variantov v kódujúcich a regulačných oblastiach humánneho genómu asociovaných s dedičnými ochoreniami. Kvalitatívna metóda |
| 3 | Periférna krv | Genomický variant | Fluorescenčná PCR | ŠPP_M_5 ŠPP_M_7 | Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike | Detekcia veľkých génových prestavieb (delécie / duplikácie) metódou MLPA v humánnych génoch asociovaných s dedičnými ochoreniami. Kvalitatívna metóda |

POZNÁMKY:

Zoznam použitej literatúry:

- <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-394585-3.00004-3>
- Pastoráková A., Petrovič, R.: Molekulárne metódy aktuálne používané v klinickej genetike. Univerzita Komenského v Bratislave, Lekárska fakulta, 2016, 50 str. ISBN 978-80-223-4231-5.
- Drahovská, H. a kol. Genomika a bioinformatika. Univerzita Komenského v Bratislave, Prírodovedecká fakulta, Katedra molekulárnej biológie, 2007. ISBN 978-80-224-0995-7.
- Implen NanoPhotometer N50 user's manual
- Izolačný kit DNA NucleoSpin®Blood Macherey-Nagel (manuál)
- Izolačný kit DNA NucleoSpin®Tissue Macherey-Nagel (manuál)
- PAX gene®Blood RNA kit Handbook (manuál)
- GeneJET FFPE DNA Purification Kit, Thermo scientific (manuál)
- Strachan, T., Read, A.: Human Molecular Genetics 4th Edition. Garland Publishing, 2010. ISBN: 9780815341499
- Vilček, Š., Jacková, A., Vlasáková, M.: Využitie molekulovo-genetických metód v epizootológii. UVLF v Košiciach, 2013, 70 str. ISBN 978-80-8077-385-4
- Mattocks, C.J., Matthijs, G., Morris, M.: A standardised framework for the validation and verification of diagnostic molecular genetic tests. EuroGentest
- Richards a kol. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. 2015. Genet Med. 17(5):405-24.
- den Dunnen JT a kol. HGVS Recommendations for the Description of Sequence Variants: 2016 Update. Hum Mutat. 2016 Jun;37(6):564-9. doi: 10.1002/humu.22981. Epub 2016 Mar 25.
- PCR Master Mixy a reagentie – protokoly a manuály
- Elektroforetické reagentie – protokoly a manuály

Príloha k rozhodnutiu č. 673/9854/2022/1 a k Osvedčeniu o akreditácii č. M-072 zo dňa 12.01.2022.

*Príloha je neoddeliteľnou súčasťou
uvedeného osvedčenia*

| | |
|-----|---|
| 16. | Purifikačné a denaturačné Master Mixy a reagensie – protokoly a manuály |
| 17. | BigDye® Terminator v 1.1 Cycle Sequencing Kit, Protokol, Applied Biosystems 10. BigDye® Terminator v 3.1 Cycle Sequencing Kit, Protokol, Applied Biosystems |
| 18. | Applied Biosystems 3130xl Series Data Collection 4, User's Manual, Applied Biosystems |
| 19. | Applied Biosystems 3100/3100-Avant Genetic Analyzers, User's Manual, Applied Biosystems |
| 20. | Applied Biosystems 3130xl Genetic Analyzer, User's Manual, Applied Biosystems |
| 21. | Applied Biosystems DNA Sequencing Analysis Software, verzia: 6, Applied Biosystems |
| 22. | Geneious, verzia 11, Biomatters Ltd. |
| 23. | MultipluginG, EvenPixel s.r.o. |
| 24. | Softvéry pre navrhovanie primerov (Primer 3, NCBI/Primer-BLAST, Oligo Calc, SNPCheck3, UCSC) |
| 25. | Veľkostné markery/štandardy a denaturačné reagensie – protokoly a manuály |
| 26. | Applied Biosystems, GeneMapper Software, verzia: 5, Applied Biosystems |
| 27. | MLPA reagensie, MLPA@General Protocol, MRC Holland |
| 28. | Coffalyser.NET Analysis software, MRC Holland |

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 <http://www.progenet.sk/sk/akreditacia.c-8.html>

Princíp flexibility môžu laboratória využívať v rámci:

materiálov/matrice,

parametrov,

techník,

zariadení

metód

postupov používaných na vyšetrovanie.

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. Martina Hikkelová | 1, 2, 3 |
| RNDr. Denisa Tretinárová | 1, 2, 3 |
| Mgr. Lucia Kalapošová | 1, 2, 3 |
