

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 reagensie – protokoly a manuály
- Elektroforetické reagensie – 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

\*\*\*

