

Rozsah akreditácie**Akreditovaná osoba:** PROGENET s.r.o.

Strečnianska 2975/13, 851 05 Bratislava-Petržalka

Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:

PROGENET s.r.o.

Miesto výkonu činnosti akreditovanej osoby:

Strečnianska 2975/13, 851 05 Bratislava-Petržalka

Identifikačné číslo akreditovanej osoby: 673/M-072**Laboratórium s flexibilným rozsahom akreditácie.**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Sféra uplatňovania	Ostatné špecifikácie (pracovisko atď.)
	Biologický materiál / Systém	Analyt/ Parameter	Princíp	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 génomu asociovaných s dedičnými ochoreniami, anotácia a interpretácia genomických variantov. Kvalitatívna metóda
3	Periférna krv	Genomický variant	PCR/ Fluorescenčná PCR	ŠPP_M_2 ŠPP_M_3 ŠPP_M_5 ŠPP_M_7 ŠPP_M_11	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Amplifikácia vybraných úsekov DNA, detekcia vybraných DNA variantov na základe rozdielnej dĺžky, detekcia veľkých génových prestavieb (delécie / duplikácie) metódou MLPA v humánnych génoch asociovaných s dedičnými ochoreniami. Kvalitatívna metóda
4	Periférna krv	Genomický variant	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP_M_9 ŠPP_M_10	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Stanovenie sekvencie DNA, génov, panelov génov, exómov a príľahlých DNA oblastí, bioinformatická analýza, anotácia a interpretácia genomických variantov. Kvalitatívna metóda

POZNÁMKY:

Zoznam použitej literatúry:

1. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-394585-3.00004-3>
2. 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.
3. Drahovská, H. a kol. Genomika a bioinformatika. Univerzita Komenského v Bratislave, Prírodovedecká fakulta, Katedra molekulárnej biológie, 2007. ISBN 978-80-224-0995-7.
4. Implen NanoPhotometer N50 user's manual
5. Izolačný kit DNA NucleoSpin®Blood Macherey-Nagel (manuál)
6. Strachan, T., Read, A.: Human Molecular Genetics 4th Edition. Garland Publishing, 2010. ISBN: 9780815341499
7. Vilček, Š., Jacková, A., Vlasáková, M.: Využitie molekulovo-genetických metód v epizootológii. UVLF v Košiciach, 2013, 70 str. ISBN 978-80-8077-385-4
8. Mattocks, C.J., Matthijs, G., Morris, M.: A standardised framework for the validation and verification of diagnostic

Číslo reg. záznamu: 11718/330785

Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-072 zo dňa 13.01.2025.Príloha je neoddeliteľnou súčasťou
uvedeného osvedčenia

molecular genetic tests. EuroGentest

9. 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.
10. 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.
11. PCR Master Mixy a reagencie – protokoly a manuály
12. Elektroforetické reagencie – protokoly a manuály
13. Purifikačné a denaturačné Master Mixy a reagencie – protokoly a manuály
14. BigDye® Terminator v 1.1 Cycle Sequencing Kit, Protokol, Applied Biosystems 10. BigDye® Terminator v 3.1 Cycle Sequencing Kit, Protokol, Applied Biosystems
15. Applied Biosystems 3130xl Series Data Collection 4, User's Manual, Applied Biosystems
16. Applied Biosystems 3100/3100-Avant Genetic Analyzers, User's Manual, Applied Biosystems
17. Applied Biosystems 3130xl Genetic Analyzer, User's Manual, Applied Biosystems
18. Applied Biosystems DNA Sequencing Analysis Software, verzia: 6, Applied Biosystems
19. Geneious, verzia 11, Biomatters Ltd.
20. MultipluginG, EvenPixel s.r.o.
21. Softvéry pre navrhovanie primerov (Primer 3, NCBI/Primer-BLAST, Oligo Calc, SNPCheck3, UCSC)
22. Veľkostné markery/štandardy a denaturačné reagencie – protokoly a manuály
23. Applied Biosystems, GeneMapper Software, verzia: 5, Applied Biosystems
24. MLPA reagencie, MLPA®General Protocol, MRC Holland
25. Coffalyser.NET Analysis software, MRC Holland
26. [P H Vogt](#) a kol.: Human Y chromosome azoospermia factors (AZF) mapped to different subregions in Yq11. Hum Mol Genet. 1996 Jul;5(7):933-43. doi: 10.1093/hmg/5.7.933.
27. [M Simoni](#)¹, [E Bakker](#), [C Krausz](#): EAA/EMQN best practice guidelines for molecular diagnosis of y-chromosomal microdeletions. State of the art 2004. Int J Androl. 2004 Aug;27(4):240-9. doi: 10.1111/j.1365-2605.2004.00495.x.
28. PowerPlex® 16 HS System for Use on the Applied Biosystems® Genetic Analyzers – technický manuál
29. Qubit™ 4 Fluorometer, User's manual, Invitrogen
30. Illumina, NextSeq 2000 Sequencing System, Online User Manual - <https://support-docs.illumina.com/IN/NextSeq10002000/Content/IN/FrontPages/NextSeq10002000.htm>
31. Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment – protokoly a manuály
32. Emedgene, Illumina
33. Ryan J. Schmidt a kol.: Recommendations for risk allele evidence curation, classification, and reporting from the ClinGen Low Penetrance/Risk Allele Working Group. Genetics in Medicine (2024) 26, 101036
34. Sian Ellard a kol.: ACGS Best Practice Guidelines for Variant Classification in Rare Disease 2020. The Association for Clinical Genomic Science
35. David T. Miller a kol.: ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine (2023) 25, 100866

Vyznačiť požadovaný rozsah flexibility:

Laboratórium vedie aktuálny zoznam všetkých skúšobných metód s flexibilným rozsahom akreditácie na stránke <http://www.progenet.sk/sk/akreditacia.c-8.html>

Flexibilita sa nevzťahuje na zmenu princípu používaných metód v danom flexibilnom rozsahu.

Princíp flexibility môžu laboratória využívať v rámci:

- biologických materiálov/matrice,
- analytov/parametrov,
- metód používaných na vyšetovanie
- zariadení.

Pracovníci kompetentní modifikovať a validovať metódy/ vyvíjať nové metódy počas platnosti akreditácie

Meno a priezvisko, tituly	Kompetentnosť modifikovať a validovať metódy/vyvíjať nové metódy - - položka v špecifikácii činnosti č.
RNDr. Martina Hikkelová	1, 2, 3, 4
RNDr. Denisa Tretinárová	1, 2, 3, 4
Mgr. Lucia Kalapošová	1, 2, 3, 4
