

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

Šustekova 2422/2, 851 04 Bratislava – mestská časť Petržalka

**Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:**

Laboratórium lekárskej genetiky

**Miesto výkonu činnosti akreditovanej osoby:**

Šustekova 2422/2, 851 04 Bratislava – mestská časť Petržalka

**Identifikačné číslo akreditovanej osoby:** 634/M-076**Laboratórium s flexibilným rozsahom akreditácie**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Sféra uplatňovania	Ostatné špecifikácie (pracovisko atď.)
	Biologický materiál / Matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	Označenie		
1.1	Periférna krv / EDTA	genomické varianty	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP-M01 Komplexný hereditárny panel (Lit. č.1-13)	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Panelová detekcia SNVs, indels v génoch asociovaných s HBOPC a Lynch syndrómom (aj CNVs) a inými dedičnými onkologickými ochoreniami/špecifické cieľové oblasti 88 génov (kódujúce sekvencie a príbahlé intrónové oblasti) Kvalitatívna metóda
1.2	Periférna krv / EDTA	genomické varianty	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP-M02 Hereditary Cancer Panel digitalMLPA (Lit. č.1-9, 14-16)	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia veľkých génových prestavieb metódou digitalMLPA v génoch asociovaných s dedičnými onkologickými ochoreniami Kvalitatívna skúška
2.1	Periférna krv / EDTA	genomické varianty	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	ŠPP-M03 Overenie variantu Sanger (Lit. č.17 – 31)	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Stanovenie primárnej sekvencie DNA Kvalitatívna metóda

**POZNÁMKY:**

Skratky:

SNVs (Single Nucleotide Variant) – jednonukleotidové varianty

Indels – krátke delécie a duplikácie

CNVs (Copy Number Variation) – zmeny počtu kópii génov

HBOPC syndróm (Hereditary Breast Ovarian and Pancreatic Cancer) – dedičný karcinóm prsníka, vaječníkov a pankreasu

Lynch syndróm – dedičný nepolypózny kolorektálny karcinóm

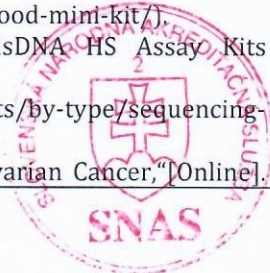
digitalMLPA (digitalMultiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

Literatúra:

Všeobecná literatúra pre 1.1, 1.2

1. BD VACUTAINER (<https://www.bd.com/en-us/offerings/capabilities/specimen-collection/blood-specimen-collection/venous-collection>).
2. QIAamp DNA Blood Mini Kit, Qiagen, QIAamp DNA Blood Mini Handbook- EN (<https://www.qiagen.com/us/shop/sample-technologies/dna/genomic-dna/qiaamp-dna-blood-mini-kit/>).
3. Qubit dsDNA HS (High Sensitivity) Assay Kit, ThermoFisher, User Guide: Qubit dsDNA HS Assay Kits (<https://www.thermofisher.com/order/catalog/product/Q32854>).
4. MiSeq Reagent Kit v3, Illumina, kat. MS-102-3003 (<https://emea.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/cluster-gen-sequencing-reagents/miseq-reagent-kit-v3.html>).
5. Petrucelli N, et al (1993-2024) „BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer,“ [Online].

Číslo reg. záznamu: 11711/326638



## Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-076 zo dňa 05.12.2024.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

- [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/pdf/Bookshelf\\_NBK1247.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/pdf/Bookshelf_NBK1247.pdf)
6. Štandardný diagnostický postup (2020), „ŠTANDARDNÝ DIAGNOSTICKÝ POSTUP KOMPLEXNEJ GENETICKEJ LABORATÓRNEJ DIAGNOSTIKY PRI SYNDRÓME HEREDITÁRNEHO KARCINÓMU PRSNÍKA, VAJEČNÍKOV A PANKREASU“  
([https://sslg.sk/wp-content/uploads/2023/04/SDTP\\_HBOPC\\_LAB\\_2020-2.pdf](https://sslg.sk/wp-content/uploads/2023/04/SDTP_HBOPC_LAB_2020-2.pdf)).
  7. **Metodické usmernenie hlavného odborníka pre lekársku genetiku o štandardizácii genetickej diagnostiky Lynchovho syndrómu** (2023),  
(<https://sslg.sk/metodicke-usbmernenie-hlavneho-odbornika-pre-lekarsku-genetiku-o-standardizacii-genetickej-diagnostiky-lynchovho-syndromu/>).
  8. „ClinGen ENIGMA BRCA1 and BRCA2 Expert Panel Specifications to the ACMG/AMP Variant Interpretation Guidelines for BRCA1 and BRCA2 Version 1.1.0“ (2023)  
<https://cspec.genome.network/cspect/ui/svi/doc/GN092?version=1.1.0>
  9. Richards S, et al (2015) „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“ *Genet Med.* 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 Mar 5.

## Špecifická literatúra pre 1.1

10. Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC et al. (2015) Gene-Panel sequencing and the prediction of breast cancer risk. *N Engl J Med* ; 372: 2243–2257. doi: 10.1056/NEJMsr1501341.
11. Foretová L, a kol (2022). „Hereditárni nádorová onemocnění v klinické praxi“, Grada, 1.vydání.
12. Miller D. et al (2023) „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)“ *Genet Med* 2023 Aug;25(8):100866. doi: 10.1016/j.gim.2023.100866.
13. Metodická smernica SSLG SLS (2022) „Odporúčania SSLG SLS pre implementáciu masívneho paralelného sekvenovania do molekulárno – diagnostickej praxe v rámci identifikácie zárodočných DNA variantov“, [https://sslg.sk/wp-content/uploads/2023/04/SSLG\\_odporucania\\_MPS\\_Final\\_2022-07-21.pdf](https://sslg.sk/wp-content/uploads/2023/04/SSLG_odporucania_MPS_Final_2022-07-21.pdf)

## Špecifická literatúra pre 1.2

14. Riggs ER et al (2020) „Technical standards for the interpretation and reporting of constitutional copy number variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and the Clinical Genome Resource (ClinGen)“ *Genet Med.* February ; 22(2): 245–257. doi:10.1038/s41436-019-0686-8.
15. LaDuca H et al (2020) „A clinical guide to hereditary cancer panel testing: evaluation of gene-specific cancer associations and sensitivity of genetic testing criteria in a cohort of 165,000 high-risk patients“. *Genet Med.* 2020;22: 407-15. PubMed PMID: 31406321.
16. Millson A et al. (2015) „Processed Pseudogene Confounding Deletion/Duplication Assays for SMAD4“. *J Mol Diagn.* 17(5):576-582.

## Špecifická literatúra pre 2.1

17. BD VACUTAINER (<https://www.bd.com/en-us/offering/capabilities/specimen-collection/blood-specimencollection/venous-collection>).
18. QIAamp DNA Blood Mini Kit, Qiagen, QIAamp DNA Blood Mini Handbook- EN, kat.číslo 51106 (<https://www.qiagen.com/us/shop/sample-technologies/dna/genomic-dna/qiaamp-dna-blood-mini-kit/>).
19. Go Taq@G2 hot Start Colorless Master Mix Promega, kat.číslo M7432 Complete Protocol (<https://worldwide.promega.com/-/media/files/resources/protocols/product-information-sheets/g/gotaq-g2-hot-start-colorlessmaster-mix-protocol.pdf>).
20. PCR Master mix, ThermoFisher, kat.číslo K0172 (<https://www.thermofisher.com/order/catalog/product/K0171#/K0171>)
21. BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit (ThermoFisher), kat.číslo 4337450 User Guide - EN ([https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/4337035\\_BDTv31CycSqKt\\_RUO\\_UG.pdf](https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/4337035_BDTv31CycSqKt_RUO_UG.pdf)).
22. EppicFast (A&A Biotechnology), kat. číslo 1021-100F, Manual- EN.
23. Biotechnology, kat.číslo 444-384 , Manual version 1117
24. ChromasPro v1.5 (Technelysium DNA Sequencing Software) (<http://technelysium.com.au/wp/chromaspro/>).
25. Ensembl databáza (<http://www.ensembl.org/index.html>).
26. Human Genome Variation Society nomenclature (<http://varnomen.hgvs.org/>).
27. Pont-Kingdon G, Gedge F, Wooderchak-Donahue W, et al. (2012) „Design and analytical validation of clinical DNA sequencing assay“ *Arch Pathol Lab Med*; 136 (1): 41-6 doi: 10.5858/arpa.2010-0623-OA.
28. Beck TF, Mullikin JC, Biesecker LG (2016) „Systematic Evaluation of Sanger Validation of NextGen Sequencing Variants“ *Clin Chem*; 62(4):647-54. doi: 10.1373/clinchem.2015.249623. Epub 2016 Feb 4.
29. Míkva I, Behúlová R, Hamidová O a kol. (2019) „Štandardný postup pre obsah, rozsah a dokumentáciu rodinnej anamnézy pri podozrení na hereditárne nádorové

Číslo reg. záznamu: 11711/326638



## Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-076 zo dňa 05.12.2024.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

choroby a pre žiadosť praktického lekára a špecialistu o konzultáciu u klinického genetika“

[https://www.sslg.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDTP-gen\\_konzult-final.pdf](https://www.sslg.sk/images/Dokumenty/OdborneUSM/SDTP-gen_konzult-final.pdf).30. <http://www.genetika-biologie.cz/hereditarni-nadorove-syndromy>.

31. Richards S, et al (2015) „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“ Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 Mar 5.

**Vyznačiť požadované hranice flexibility:**Laboratórium vedie aktuálny zoznam všetkých skúšobných metód s flexibilným rozsahom akreditácie na stránke [www.genvias.sk/wp-content/uploads/2020/01/Zoznam-flexibilného-rozsahu-akreditácie.pdf](http://www.genvias.sk/wp-content/uploads/2020/01/Zoznam-flexibilného-rozsahu-akreditácie.pdf)**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.
Flimelová Klaudia, RNDr.	1.1, 1.2
Bognár Csaba, RNDr., PhD.	2.1

\*\*\*

