

## OSVEDČENIE O AKREDITÁCII

**č. M-084**

zo dňa 18.10.2024

Slovenská národná akreditačná služba vydáva podľa § 26 ods. 6 zákona č. 53/2023 Z. z. o akreditácii orgánov posudzovania zhody (ďalej len „zákon o akreditácii“) osvedčenie o akreditácii akreditovanej osobe

### **Národný ústav detských chorôb**

Limbová 2643/1, 833 40 Bratislava – mestská časť Nové Mesto  
IČO: 00 607 231

**Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:**  
Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH

**Miesto výkonu činnosti akreditovanej osoby:**  
Limbová 2643/1, 833 40 Bratislava – mestská časť Nové Mesto

**Identifikačné číslo akreditovanej osoby:** 775/M-084

**Oblasť akreditácie:** Medicínske laboratórium

Medicínske laboratórium preukázalo spôsobilosť vykonávať akreditovanú činnosť plnením akreditačných požiadaviek normy **ISO 15189: 2022** na výkon laboratórnej diagnostiky v lekárskej genetike s použitím molekulovo-diagnostických metód v biologických materiáloch humánneho pôvodu podľa rozsahu akreditácie uvedeného v prílohe tohto osvedčenia o akreditácii. Príloha tvorí neoddeliteľnú súčasť osvedčenia o akreditácii.

**Číslo a dátum vydania rozhodnutia o akreditácii:** č. 775/11620/2024/1 zo dňa 02.10.2024

**Čas platnosti rozhodnutia o akreditácii:**

Rozhodnutie o akreditácii č. 775/11620/2024/1 zo dňa 02.10.2024 platí odo dňa 18.10.2024 a je platné do dňa 07.12.2026.

Platnosť tohto osvedčenia o akreditácii zaniká uplynutím platnosti rozhodnutia o akreditácii, rozhodnutím o zrušení akreditácie podľa § 31 alebo zánikom akreditácie podľa § 32 zákona o akreditácii.



Ing. Štefan Král, PhD.  
riaditeľ

SNAS je signatárom EA MLA a ILAC MRA.

číslo reg. záznamu: 11620/321077

Slovenská národná akreditačná služba, Karloveská 63, P.O.BOX 74, 840 00 Bratislava

## Rozsah akreditácie

**Akreditovaná osoba:** Národný ústav detských chorôb

Limbová 2643/1, 833 40 Bratislava – mestská časť Nové Mesto

**Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:**

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH

**Miesto výkonu činnosti akreditovanej osoby:**

Limbová 2643/1, 833 40 Bratislava – mestská časť Nové Mesto

**Identifikačné číslo akreditovanej osoby:** 775/M-084

### 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 NK	ŠPP 1	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Extrakcia DNA použitím komerčných extrakčných a purifikačných systémov Kvalitatívna metóda
2	Periférna krv	genomický variant	PCR /fluorecenčná PCR	ŠPP 2.1 ŠPP 2.2 ŠPP 2.3	DNA diagnostika v lekárskej genetike	Amplifikácia vybraných úsekov DNA, detekcia delécií a duplikácií pomocou MLPA metódy. Detekcia vybraných DNA variantov na základe rozdielnej dĺžky - Kvalitatívna metóda
3	Periférna krv	genomický variant	Real -Time PCR	ŠPP 3.1 ŠPP 3.2	DNA diagnostika v lekárskej genetike	Kvalitatívna, kvantitatívne stanovenie úsekov DNA na základe inkorporácie fluorescenčne značenej sondy,
4	Periférna krv	genomický variant	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	ŠPP 4 ŠPP 5.2	DNA diagnostika v lekárskej genetike	Stanovenie sekvencie vybraných úsekov DNA, anotácia a interpretácia DNA variantov - Kvalitatívna metóda
5	Periférna krv	genomický variant	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP 5.1 ŠPP 5.2	DNA diagnostika v lekárskej genetike	Stanovenie sekvencie DNA, génov alebo panelov génov, bioinformatická analýza, anotácia a interpretácia DNA variantov - Kvalitatívna metóda

#### POZNÁMKY:

##### Zoznam literatúry k ŠPP1:

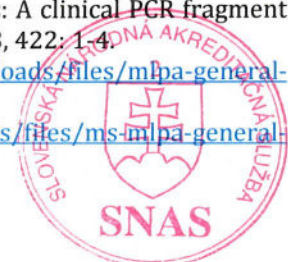
1. User Manual: Macherey Nagel, Genomic DNA from Blood, Nucleo Spin Blood Quick Pure
2. User Manual: Red Blood Cell Lysis Buffer for preferential lysis of red blood cells from human whole blood, ROCHE
3. Používateľský manuál spektrofotometer BIOWAVE II WPA
4. Buffered Saline Solutions, Instruction for Use, ThermoFisher
5. RBC 1x lysis buffer, Technical Data Sheet, Thermo Fisher Scientific

##### Zoznam literatúry k ŠPP 2.1, ŠPP 2.2 a ŠPP 2.3:

1. Hardjasa A., Ling M., Ma K., Yu H. (2010) Investigating the Effects of DMSO on PCR Fidelity Using a Restriction Digest-Based Method. Journal of Experimental Microbiology and Immunology (JEMI) Vol. 14: 161-164
2. Ahmad N. Aboud Tayoun, Francine B. de Abreu, Joel a. Lefferts, gregory J. Tsongalis: A clinical PCR fragment analysis assay for TA repeat sizing in the UGT1A1 promoter region. Clin Chim Acta 2013, 422: 1-4.
3. MLPA General Protocol (One-tube), <https://support.mrcholland.com/downloads/files/mlpa-general-protocol-one-tube>
4. MS-MLPA General Protocol (One-tube), <https://support.mrcholland.com/downloads/files/ms-mlpa-general-protocol-one-tube>

Číslo reg. záznamu: 11620/321077

Slovenská národná akreditačná služba, Karloveská 63, P.O.BOX 74, 840 00 Bratislava



**Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 18.10.2024.**

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

5. CRM- Coffalyser.Net Reference Manual, <https://support.mrcholland.com/downloads/files/coffalyser-net-reference-manual>
6. Which factors influence variability of (digital)MLPA probes? <https://support.mrcholland.com/kb/articles/which-factors-influence-variability-of-digital-mlpa-probes>
7. Clark JR, Scott SD, Jack AL, et al. Monitoring of chimerism following allogeneic haematopoietic stem cell transplantation (HSCT): technical recommendations for the use of short tandem repeat (STR) based techniques, on behalf of the United Kingdom National External Quality Assessment Service for Leucocyte Immunophenotyping Chimerism Working Group. Br J Haematol. 2015 Jan;168(1):26-37. doi: 10.1111/bjh.13073. Epub 2014 Aug 22. PMID: 25145701.
8. Technical manual Power Plex ESX17 System <https://worldwide.promega.com/-/media/files/resources/protocols/technical-manuals/101/powerplex-esx-17-system-protocol.pdf?la=en>
9. Devyser CFTR68, Art.No8-A045

**Zoznam literatúry k ŠPP 3.1 a ŠPP 3.2:**

1. Alizadeh M, Bernard M, Danic B, Dauriac Ch et al. Quantitative assesment of hematopoietic chimerism after bone marrow transplantation by real time quantitative polymerase chain reaction. Blood 2002; 12: 4618-4625
2. Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (C677T), Generi Biotech
3. Užívateľský manuál gb HEMO MTHFR (A1298C), Generi Biotech
4. Užívateľský manuál gb HEMO FII (G20210A), Generi Biotech
5. Užívateľský manuál gb HEMO FV (G1691A), Generi Biotech
6. TaqMan® Universal PCR Master Mix, User guide, Applied Biosystems
7. Užívateľský manuál Agilent AriaMx Real Time PCR system
8. <https://www.sigmaaldrich.com/technical-documents/articles/biology/profile-analysis-of-phosphorothiolated-oligos.html>

**Zoznam literatúry k ŠPP 4:**

1. Richards S 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
2. <https://www.thermofisher.com/order/catalog/product/EN0581#/EN0581>, User Guide: PCR Product Clean-Up Prior to Sequencing
3. [https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/cms\\_081527.pdf](https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/cms_081527.pdf)
4. <http://tools.thermofisher.com/content/sfs/manuals/4477796.pdf>
5. [https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/cms\\_042545.pdf](https://assets.thermofisher.com/TFS-Assets/LSG/manuals/cms_042545.pdf)
6. <https://www.hgvs.org/>

**Zoznam literatúry k ŠPP 5.1 a ŠPP 5.2:**

1. Illumina DNA Prep with Enrichment Reference Guide. Illumina [Illumina DNA Prep with Enrichment Reference Guide \(1000000048041\)](#)
2. Tan AY. a kol.: Molecular diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease using next-generation sequencing. The Journal of Molecular diagnostics, 2014, 16(2): 216-228.
3. Agilent DNA 1000 kit, Kit Guide, Agilent technologies. [Agilent DNA 1000 Kit Guide](#)
4. Agilent High sensitivity DNA Kit Guide, Agilent Technologies. [Agilent High Sensitivity DNA Kit Guide](#)
5. Agencourt AMPure XP PCR purification. Beckman Coulter. [B37419AB.book \(beckmancoulter.com\)](#)
6. Richards S, et al.: 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. Genetics in Medicine 2015, 17(5): 405-424.
7. Nykamp K, et al.: Sherloc: a comprehensive refinement of the ACMG-AMP variant classification criteria. Genetics in Medicine 2017, 19(10): 1105-1117.
8. Biesecker L, et al.: The ACMG/AMP reputable source criteria for interpretation of sequence variants. Genetics in Medicine 2018, 20(12): 1687-1688.
9. Zhang J, et al.: Clinical interpretation of sequence variatns. Current Protocols 2020, 1-21.
10. Tayoun A, et al.: Recommendations for interpreting the loss of function PVS1 ACMG/AMP variant criterion. Human Mutation 2018, 39:1517-1524.
11. Ioannidis N, et al.: REVEL: An Ensemble method for predicting the pathogenicity of rare missense variants. The American Journal of Human Genetics 2016, 99: 877-885.



**Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 18.10.2024.**

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou  
uvedeného osvedčenia

Laboratórium vedie aktuálny zoznam všetkých skúšobných metód s flexibilným rozsahom akreditácie na stránke  
<http://genetika.nudch.eu/doc/zoznam%20vysetreni.pdf>

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

Princíp flexibility môžu laboratóriá využívať v rámci:

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

**Osoby spôsobilé modifikovať a validovať metódy/ vyvíjať metódy počas platnosti akreditácie**

Meno a priezvisko, tituly	Spôsobilosť modifikovať a validovať metódy/vyvíjať nové metódy - - položka v špecifikácii činnosti č.
RNDr. Katarína Skalická, PhD., MPH	1 - 5

\*\*\*

