Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 07.05.2026.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou uvedeného osvedčenia

Rozsah akreditácie

Akreditovaná osoba: Národný ústav detských chorôb
Limbová 2643/1, 833 40 Bratislava – mestská časť Nové Mesto
Organizačná zložka vykonávajúca činnosť akreditovanej osoby:
Oddelenie laboratórnej medicíny
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 fixným rozsahom akreditácie

Oddelenie laboratórnej medicíny

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie (zariadenie, pracovisko atď.)
	Biologický materiál/ matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	Označenie	
1.	Sérum	Glukóza	Reflexná spektrometria	ŠPP-KB-002	Vitros 4600
2.		Močovina		ŠPP-KB-005	
3.		Kreatinín		ŠPP-KB-008	
4.		Albumín		ŠPP-KB-014	
5.		AST		ŠPP-KB-022	
6.		ALT		ŠPP-KB-024	
7.		CRP		ŠPP-KB-061	
8.		Kyselina močová		ŠPP-KB-010	
9.		Cholesterol celkový		ŠPP-KB-084	
10.		Bilirubín celkový		ŠPP-KB-017	
11.		Vápnik		ŠPP-KB-052	
12.		Fosfor		ŠPP-KB-054	
13.		Glukóza	Fotometria	ŠPP-KB-001	Cobas c501
14.		Močovina		ŠPP-KB-004	
15.		AST		ŠPP-KB-021	
16.		ALT		ŠPP-KB-023	
17.		Kyselina močová		ŠPP-KB-009	
18.		Cholesterol celkový		ŠPP-KB-083	
19.		Bilirubín celkový		ŠPP-KB-016	
20.		CK		ŠPP-KB-031	
21.		Amyláza		ŠPP-KB-033	
22.		Sodík	Nepriama ISE	ŠPP-KB-047	
23.		Draslík		ŠPP-KB-049	
24.		Chloridy		ŠPP-KB-051	
25.		Vápnik	Fotometria	ŠPP-KB-053	Cobas c501
26.		Fosfor		ŠPP-KB-055	
27.		TSH	ECLIA	ŠPP-KB-094	Cobas e411
28.		fT4		ŠPP-KB-096	
29.	Plná krv s KEDTA	Krvný obraz:		ŠPP-HaT-200	Mindray BC-6200, BC-780
		Leukocyty	Prietoková cytometria		
		Erytrocyty	Impedančná metóda		
		Hemoglobín	Fotometria		
		Hematokrit	Výpočet		
		MCV			
		Trombocyty	Impedančná metóda		

Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 07.05.2026.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou uvedeného osvedčenia

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie (zariadenie, pracovisko atď.)
	Biologický materiál/ matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	Označenie	
30.	Citrátová plazma	PT	Koagulácia	ŠPP-HaT-100	CS2500
31.		Fibrinogén		ŠPP-HaT-102	
32.		ATIII	Chromogénna metóda	ŠPP-HaT-103	
33.		D Dimér	Imuno-turbidimetria	ŠPP-HaT-104	
34.	Plná krv s KEDTA	CD3 + %	Prietoková cytometria	ŠPP-KIaA-01	Navios
35.		CD3 + CD4 + %		ŠPP-KIaA-02	
36.	sérum	IgG	Imuno-turbidimetria	ŠPP-KIaA-03	Optilite
37.		IgM		ŠPP-KIaA-04	
38.		IgA		ŠPP-KIaA-05	
39.		IgE		ŠPP-KIaA-06	

Laboratórium s flexibilným rozsahom akreditácie.

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky Detskej kliniky LFUK a NÚDCH

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 meróda
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

Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 07.05.2026.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou uvedeného osvedčenia

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
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 quide, 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
4. http://tools.thermofisher.com/content/sfs/manuals/4477796.pdf
5. 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.

Príloha k Osvedčeniu o akreditácii č. M-084 zo dňa 07.05.2026.

Príloha je neoddeliteľnou súčasťou uvedeného osvedčenia

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.

Vyznačiť požadované hranice flexibility:

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 vyšetrovanie,
☒ 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. Katarína Skalická, PhD., MPH	1-5

***

SLOVENSKÁ NÁRODNÁ AKREDITAČNÁ SLUŽBA 2 SNAS