



Onkologický ústav sv. Alžbety
Heydukova 10, 812 50 Bratislava

Vydal:
Ústav laboratórnej medicíny a Ústav patológie

Označenie dokumentu	PPK - OLG	Verzia/revízia: 2/0
Názov dokumentu	Zoznam akreditovaných metód a zoznam všetkých skúšobných metód	Strana 1 z 4

Tento interný dokument je majetkom OÚSA, slúži pre pracovníkov akreditovaných pracovísk, pre posudzovateľov SNAS a k nahliadnutiu klientom. Je zakázané ho kopírovať alebo poskytovať tretej strane bez súhlasu vedenia OÚSA.

Názov akreditovaného subjektu: **Onkologický ústav sv. Alžbety, s.r.o**
Heydukova 10, 812 50 Bratislava
Ústav laboratórnej medicíny SZU a OÚSA
Oddelenie lekárskej genetiky


Flexibilný rozsah akreditácie je zverejnený na adrese:

http://www.ousa.sk/img/Documents/Documenty/Zoznam_akreditovanych_cinnosti.pdf

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	Ludská periférna krv, bunková suspenzia, nádorové tkanivo	Nukleová kyselina (DNA)	Extrakcia nukleových kyselín	ŠPP_OLG_M001	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Predanalytická a analytická fáza v laboratórnej diagnostike v rámci lekárskej genetiky. Kvalitatívna skúška
2	Ludská periférna krv, nádorové tkanivo	Genomický variant	PCR, Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	ŠPP_OLG_M002	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia variantov pomocou Sangerovho sekvenovania v génoch asociovaných s hereditárnymi nádorovými ochoreniami resp. nenádorovými genetickými ochoreniami. Kvalitatívna skúška
3	Ludská periférna krv, nádorové tkanivo	Genomický variant	Masívne paralelné sekvenovanie	ŠPP_OLG_M003	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia variantov pomocou masívneho paralelného sekvenovania (MPS, resp. NGS) v génoch asociovaných s hereditárnymi nádorovými ochoreniami, resp. nenádorovými genetickými ochoreniami, detekcia variantov v nádorovom tkanive. Kvalitatívna skúška
4	Ludská periférna krv, nádorové tkanivo	Genomický variant	PCR, fluorescenčná PCR	ŠPP_OLG_M004	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia variantov STR markerov pomocou Fragmentačnej analýzy, detekcia variantov pomocou SNaPshot analýzy, dôkaz veľkých génových prestavieb metódou MLPA v génoch asociovaných s hereditárnymi nádorovými ochoreniami, resp. nenádorovými genetickými ochoreniami. Kvalitatívna skúška
5	Bunková suspenzia, nádorové tkanivo	Patogén, genomický variant, epigenetický znak	Real-Time PCR	ŠPP_OLG_M005	Laboratórna diagnostika v lekárskej genetike	Detekcia vírusov, patogénov, variantov, resp. metylácie vybraných génov pomocou Real Time PCR. Kvalitatívna skúška

Zoznam literatúry: ŠPP_OLG_M001:

1. MagCore Genomic DNA Large Volume Whole Blood Kit. MagCore. Manuál.
2. MagCore Genomic DNA Tissue Kit. MagCore. Manuál.
3. BlackPREP FFPE DNA kit. AnalytikJena. Manuál.
4. Maxwell® RSC Viral TNA kit. Promega. Manuál.

 Onkologický ústav sv. Alžbety Heydukova 10, 812 50 Bratislava		Vydal: Ústav laboratórnej medicíny a Ústav patológie
Označenie dokumentu	PPK - OLG	Verzia/revízia: 2/0
Názov dokumentu	Zoznam akreditovaných metód a zoznam všetkých skúšobných metód	Strana 2 z 4

5. NucleoSpin® Blood L. Machery-Nagel. Manuál.
6. Maxwell ® RSC FFPE Plus DNA Kit. Promega. Manuál

Zoznam literatúry: ŠPP_OLG_M002:

1. GoTaq® G2 Hot Start Green Master Mix, 2X. Promega. Manuál.
2. M7832 GoTaq G2 Colorless Master Mix. Promega. Manuál
3. Primer 3. <http://primer3.ut.ee/>
4. Ensemble database. <http://www.ensembl.org/index.html>
5. NCBI database. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
6. Agarose. Sigma. Manuál.
7. GoodView™. Ecoli. Manuál.
8. TBE 10x. Serva. Manuál.
9. MassRulle Expres LR Forward DNA Ladder. Thermo Scientific. Manuál.
10. ExonucleaseI (ExoI), Thermosensitive AlkalinePhosphatase (FastAP). Thermo Fisher Scientific. Manuál.
11. 5x Sequencing Buffer. Thermo Fisher Scientific. Manuál.
12. Big-Dye Terminator Cycle sequencing kit v1.1. ThermoFisher Scientific. Manuál.
13. SigmaSpin Post-reaction Clean-up Columns. Sigma-Aldrich. Manuál.
14. ExTerminator 96-well kit. A&A Biotechnology. Manuál.
15. Manuál ku Genetickému analyzátoru ABI Prism 3500. ThermoFisher Scientific.
16. Manuál ku Genetickému analyzátoru SeqStudio. ThermoFisher Scientific.
17. IndelFineder. Manuál.
18. Sequencing analysis softvér. Protocol and manual.
19. NCCN Guidelines. <https://www.nccn.org>
20. Elisei R, Alevizaki M, Conte-Devolx B et al.: 2012 European Thyroid Association Guidelines for genetic testing and its clinical consequences in medullary thyroid cancer. *Eur Thyroid J* 2012, 1: 216-231.
21. Strachan T, Read AP: *Human molecular genetics*, Garland Science.2011.
22. Sue Richards, Nazneen Aziz, 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. *Genet Med*. 2015, 17/5: 405-24.
23. A standardized framework for the validation and verification of clinical molecular genetic test. Mattocks a kol., 2010.

Zoznam literatúry: ŠPP_OLG_M003:

1. http://openwetware.org/images/2/23/Miseqsystem_userguide.pdf
2. <http://www.illumina.com/technology/next-generation-sequencing/sequencing-technology.html>
3. <http://www.genetica.cz/miseq-sekvenator#.VwPbJaSLTIU>
4. Hereditary Cancer solution by Sophia Genetics. Manuál
5. Clinical exome solution by Sophia genetics. Manuál
6. Multiplicom BRCA Dx assay, MID assay guidelines
7. A standardized framework for the validation and verification of clinical molecular genetic test. Mattocks a kol., 2010.
8. NCCN Guidelines. <https://www.nccn.org>
9. Solid Tumor solution by Sophia Genetics- User's guide

Zoznam literatúry: ŠPP_OLG_M004:

1. MRC-Holland – MLPA General Protocol, <https://www.mlpa.com>
2. Ticha I, Kleibl Z., Stribrna J. a kol.: Screening for genomic rearrangements in a genes in Czech high-risk breast/ovarian cancer patients: high proportion of population specific alterations in gene. *Breast Cancer Research and Treatment*. 2010, 124 (2):337-347.
3. Sluiter MD., van Rensburg EJ.: Large genomic rearrangements of the *BRCA1* and *BRCA2* genes: review of the literature and report of a novel *BRCA1* mutation . *Breast Cancer Research and Treatment*, 2011, 125: 325-349.
4. 5xFIREPol Master Mix (12,5mM MgCl₂). Solis Biodyne. Manuál.
5. Primer 3, <http://primer3.ut.ee/>
6. Ensemble database. <http://www.ensembl.org/index.html>
7. NCBI database. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
8. Agarose. Sigma. Manuál.
9. GoodView™. Ecoli. Manuál.
10. TBE 10x. Serva. Manuál.
11. MassRulle Expres LR Forward DNA Ladder. Thermo Scientific. Manuál.
12. ExonucleaseI (ExoI), Thermosensitive AlkalinePhosphatase (FastAP). Thermo Fisher Scientific. Manuál.
13. 5x Sequencing Buffer. Thermo Fisher Scientific. Manuál.
14. ABI PRISM SNaP shot Multiplex kit,Manuál.
15. Manuál ku Genetickému analyzátoru ABI Prism 3500. ThermoFisher Scientific.
16. Manuál ku Genetickému analyzátoru SeqStudio. ThermoFisher Scientific.
17. Gene Mapper, Protocol and manual.



Onkologický ústav sv. Alžbety
Heydukova 10, 812 50 Bratislava

Vydal:
Ústav laboratórnej medicíny a Ústav patológie

Označenie dokumentu	PPK - OLG	Verzia/revízia: 2/0
Názov dokumentu	Zoznam akreditovaných metód a zoznam všetkých skúšobných metód	Strana 3 z 4

18. Van Krieken J. H. J. M., Jung A., Kirchner T., Carneiro F., Seruca F. T., Bosman P., Quirke P., Fléjou J.F., Plato Hansen T., de Hertogh G., Jares P., Langner C., Hoefler G., Ligtenberg M., Tiniakos D., Tejpar S., Bevilacqua G., Ensari A.: *KRAS* mutation testing for predicting response to anti-EGFR therapy for colorectal carcinoma: proposal for an European quality assurance program. *Virchows Arch* (2008) 453:417-431.
19. MSI Analysis System, Version 1.2. Promega. Manuál.

Zoznam literatúry: ŠPP_OLG_M005:

1. Manuál ku kitu Amplisens HPV HCR genotype-titre-FRT
2. Manuál ku kitu Amplisens HPV 6/11-FRT
3. cobas® 4800 HPV Test – Dokument č. 05990343001-04SK, Roche Diagnostics GmbH
4. cobas® 4800 HPV Test – Dokument č. 05641268001-01, Roche Molecular Systems, Inc
5. QIASure Methylation Test Instruction for Use. Quiagen. Manuál.
6. IDYLLA (Biocartis) – Protocol and manual
7. Cobas EGFR mutation test v2. Roche. Manuál.
8. Manuál ku kitu FTD Urethritis plus

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

Meno a priezvisko, tituly	Spôsobilosť modifikovať a validovať metódy – číslo položky v rozsahu akreditácie
Regína Lohajová Behulová, RNDr., PhD.	1. až 5.
Katarína Závodná, RNDr., PhD.	1. až 5.
Ľudmila Vavrová, Ing., PhD.	1. až 5.
Tomáš Slamka, Mgr.	1. až 5.
Lukáš Šebest, Mgr., PhD.	1. až 5.
Aster Alemayehu, RNDr., PhD.	1. až 5.
Lenka Dolešová, PhD.	1. až 5.



Označenie dokumentu	PPK - OLG	Verzia/revízia: 2/0
Názov dokumentu	Zoznam akreditovaných metód a zoznam všetkých skúšobných metód	Strana 4 z 4

V nasledujúcej tabuľke sa nachádzajú neakreditované vyšetrenia.

*A/N – akreditovaná/neakreditovaná činnosť

Č.	Názov skúšky	Skratka	ŠPP	Akreditované metodiky
1	Dôkaz expresie E6/E7 onkogénov ľudských papilomavírusov a génov molekulového podpisu	<i>E6/E7</i>	---	N
2	Dôkaz variantov v géne <i>DPYD</i>	<i>DPYD</i>	---	N
3	Dôkaz somatických variantov v kodóne 132 génu <i>IDH1</i> a kodóne 172 génu <i>IDH2</i> pri glioblastómoch	<i>IDH1/IDH2</i>	---	N
4	Dôkaz najčastejších variantov v génoch <i>BRCA1</i> a <i>BRCA2</i>	<i>SKRÍNING BRCA1/2</i>	---	N
5	Vyšetrenie metylácie génu <i>SEPTÍN9</i>	<i>SEPT9</i>	---	N
6	MLPA analýza neuroblastómov	<i>MLPA-neuroblastóm</i>	---	N
7	Genetická predispozícia gluténovej intolerancie	<i>Gluténová intolerancia</i>	---	N
8	Genetická predispozícia laktózovej intolerancie	<i>Laktózová intolerancia</i>	---	N
9	Genetická predispozícia fruktózovej intolerancie	<i>Fruktózová intolerancia</i>	---	N
10	Genetická predispozícia histamínovej intolerancie	<i>Histamínová intolerancia</i>	---	N
11	Dôkaz germinatívnych variantov v géne <i>CHEK2</i>	<i>CHEK</i>	---	N
12	Dôkaz germinatívnych variantov v géne <i>PMS2</i>	<i>PMS2</i>	---	N
13	Dôkaz somatických variantov v génoch <i>KRAS, NRAS, HRAS, BRAF</i> pri tyroidných uzloch	<i>Thyroid</i>	---	N
14	Dôkaz germinatívnych variantov v géne <i>PRSS1</i> a <i>SPINK1</i>	<i>PRSS1/SPINK1</i>	---	N
15	Dôkaz germinatívnych variantov v géne <i>SERPING1</i>	<i>SERPING1</i>	---	N