



GenVias, s.r.o.

**Genetické diagnostické centrum**  
**Laboratórium lekárskej genetiky**  
Šustekova 2422/2, 851 04 Bratislava

Vydanie č.: 2

Dátum vydania: 23.10.2024

Vydal: GenVias, s.r.o.

Strana: 1/2

**Z.46 Zoznam akreditovaných činností FR**

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie	Rozsah génov	Zariadenie	Diagnóza
	Biologický materiál / Matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	Označenie/ Vyšetrenie				
1.1	Periférna krv / EDTA	genomické varianty	Masívne paralelné sekvenovanie	CHC panel (ŠPP-M01)/ Komplexný hereditárny panel	Panel 88 génov (kódujúce sekvencie a príbahlé intrónové oblasti) SNVs, indels a CNVs	<i>AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMP1A, BRCA1, BRCA2, BRPI, CDC73, CDHI, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MTHF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTHY, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFR4, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLDI, POLE, POT1, PRKARIA, PTCHI, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RBB1, RECQL, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WTI, XRCC2</i>	Miseq (Illumina)	HBOPC syndróm Hereditárne karcinómy kolorekta - Lynch syndróm - Hereditárne syndrómy spojené s polypózou a rizikom vzniku malignít tráviaceho traktu
1.2	Periférna krv / EDTA	genomické varianty		HCP digitalMLPA (ŠPP-M02)/ Hereditary Cancer Panel digitalMLPA	Panel 28 génov - detekcia veľkých génových prestavieb delécie/duplikácie  7 variantov (hot spots)	<i>APC, BRCA2, EPCAM, MUTHY, RAD51C, ATM, BRPI, SCG5/GREMI, NBN, RAD51D, BAP1, CDHI, PALB2, BARD1, CDK4, MLH1, PMS2, SMAD4, BMP1A, CDKN2A, MSH2, STK11, BRCA1, CHEK2, MSH6, PTEN, TP53</i>  <i>BRCA2 c.156, 157msAlu exon 3, CHEK2 c.1100delC, MTF p.E318K, MSH2 10 Mb inverzia, MSH2 ex2-6 inverzia, PMS2 intrón 7 SVA element inverzia, POLE c.1270C&gt;G</i>	Miseq (Illumina)	HBOPC syndróm Hereditárne karcinómy kolorekta - Lynch syndróm - Hereditárne syndrómy spojené s polypózou a rizikom vzniku malignít tráviaceho traktu

	<b>GenVias, s.r.o.</b> <b>Genetické diagnostické centrum</b> <b>Laboratórium lekárskej genetiky</b> <small>Sústekova 2422/2, 851 04 Bratislava</small>		Vydanie č.: 2	
	<b>Z.46 Zoznam akreditovaných činností FR</b>		Dátum vydania: 23.10.2024 Vydal: GenVias, s.r.o. Strana: 2/2	

Položka	Objekt vyšetrenia		Zavedená metóda		Ostatné špecifikácie	Rozsah génov	Zariadenie	Diagnóza
	Biologický materiál / Matrica	Analyt/ Parameter	Princíp	Označenie/ Vyšetrenie				
2.1	Periférna krv / EDTA	genomické varianty	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou	Overenie variantu (ŠPP-M03)/ Sanger	Stanovenie primárnej sekvencie DNA	Položka 1.1	ABI 3130 (ThermoFisher)	Nie je väzba na diagnózu

Aktualizované dňa: 23.10.2024

Kompetentní modifikovať a validovať metódy (podpis):

  
 (1.1, 1.2) RNDr.Klaudia Flimelová

  
 (2.1) RNDr.Csaba Bognár, PhD.

Odborný garant (podpis)

  
 MUDr.Lucia Starovecká Copák

Číslo osvedčenia o akreditácii: 634/M-076