



Pokyny pre klientov

1. Kontaktné informácie o laboratóriu

Informácie o vyšetreniach má laboratórium prístupné pre svojich klientov (používateľov laboratórnych služieb, t.j. pacientov, lekárov, samoplatcov) na svojej webovej stránke (web: www.ghc.sk, www.ghcgenetics.sk, www.ancestree.sk a www.dnatest.sk) ako aj formou tohto interného dokumentu.

Umiestnenie laboratória:

Laboratórium genomickej medicíny spoločnosti GHC GENETICS SK, s.r.o. sídli na prízemí budovy Vedeckého parku UK, na adrese Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava, mestská časť Karlova Ves, tel. čísla: +421 948 627 273, +421 2 4524 1268, +421 2 4319 1912.

Pracovná doba laboratória:

Pondelok až štvrtok je pracovná doba pre externé stránky a klientov laboratória od 9:00 do 15:30 hod., v piatok od 9:00 do 12:00 hod.

Umiestnenie ambulancie

Ambulancia lekárskej genetiky spoločnosti GHC GENETICS SK, s.r.o. sídli na 3. poschodí (č. dverí 314) budovy PK Klokočina, na adrese Hviezdoslavova 1, 949 01 Nitra, tel. číslo: +421 949 009 763.

Pracovná doba ambulancie:

Ordinačné hodiny: Pon – Štv: 07:00-15:00, Piatok: Práca s dokumentáciou, konziliárne a konzultačná činnosť. Konzultácie prebiehajú vždy po predchádzajúcom telefonickom (v čase od 13:00 do 15:00 hod.), alebo elektronickom objednaní.

2. Typy ponúkaných klinických služieb:

Laboratórium genomickej medicíny spoločnosti GHC GENETICS SK, s.r.o. má svoje služby založené na laboratórnych molekulárno-genetických technológiách a DNA analýzach, pričom vyšetrenia možno rozdeliť do nasledovných skupín:

- 1. Medicínske DNA testy** – časť z nich patrí medzi akreditované vyšetrenia, vykonávané buď pre samoplatcov, alebo v odborne indikovaných prípadoch vykazované na zdravotné poisťovne. Testy sú zväčša zamerané na detekciu DNA variantov, resp. predispozícií na určitý typ ochorenia.
- 2. Forenzné DNA testy** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, ide o DNA vyšetrenia rôznej formy príbuzenských vzťahov a paternitné DNA testy, v tomto smere laboratórium ponúka aj DNA testy s výslednou správou vo forme znaleckého posudku.
- 3. Genografické DNA testy** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, analyzujú mitochondriálnu a Y chromozomálnu DNA za účelom určenia maternálnej a paternálnej haplotypovej skupiny a jej zaradenia v geografickom kontexte historickej migrácie ľudských populácií.

3. Typy spracovávaných vzoriek

V Laboratóriu genomickej medicíny sa spracovávajú nasledujúce typy primárnych vzoriek, resp. materiálov.

- 1. Periférna krv (PK)** – odoberaná do skúmaviek s draselnou EDTA, min. objem 0,5 ml.

- 2. Bunkový ster:**

2a. Bukálny ster (BS) – odoberaný na vatový tampón, resp. špeciálnou odberovou tyčinkou bližšie informácie vid'. odber materiálu.

2b. Gingiválny ster (GS) – odoberaný na papierové čapíky, hrúbka čapíkov min. ISO 25 až ISO 40, počet čapíkov 5-10 ks, bližšie informácie vid'. odber materiálu.

3. **Plodová voda (PV)** – spracovávaná čerstvá alebo kultivovaná, min. objem 2 ml – typ materiálu nie je súčasťou akreditovaného princípu izolácie DNA.

4. **Iný materiál (IM)** – natívne tkanivo, fixované tkanivo, bunková línia, kapilárna krv (z prsta) príp. neštandardný forenzný materiál, napr. krvné škrvny, sperma, žuvačka, nosový hlien, cigaretové ohorky, vlasy s jasne viditeľnými vlasovými koreňkami („cibuľkami“), nechty, resp. iný biologický materiál. Typ materiálu nie je súčasťou akreditovaného princípu izolácie DNA

4. Zoznam ponúkaných laboratórnych vyšetrení:

4.1. Zoznam medicínskych DNA testov indikovaných na zdravotné poisťovne

NEUROLOGICKÉ A SVALOVÉ PORUCHY			
Epilepsia – Juvenil. myoklonická ^A	<input type="checkbox"/> <i>LG1, CLCN2, GABRA1</i>	Spinál. musk. atrofia – SMA	<input type="checkbox"/> <i>SMN1, SMN2 (MLPA) #</i>
Epilepsia – ADNFLE ^A	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2/4, CHRN2</i>	Charcot-Marie Tooth sy	<input type="checkbox"/> <i>CMT1 – PMP22 (MLPA) #</i>
CADASIL1 syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i>	Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRE – c.1267delG #</i>
Speech-language syndróm 1 ^A	<input type="checkbox"/> <i>FOXP2</i>	Friedreich ataxia, FRDA	<input type="checkbox"/> <i>FXN (GAA rep.) #</i>
Progres. externá oftalmoplégia ^A	<input type="checkbox"/> <i>POLG</i>	Spinocerebrálna ataxia	<input type="checkbox"/> <i>SCA1-3/6 (CAG rep.) #</i>
Usher syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>MYO7A</i>	Alzheimerova choroba ^A	<input type="checkbox"/> <i>PSEN1, PSEN2</i>
Cerebral. kavernózne malformácie ^A	<input type="checkbox"/> <i>CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)</i>	Duchene/Becker mus. dystrofia ^A	<input type="checkbox"/> <i>DMD</i>
PORUCHY VÄZIVA, SKELETU A RASTU			
Marfan syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>FBN1, TGFBR2</i>	Crouzon syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i>
Osteogenesis imperfecta 1 a 2 ^A	<input type="checkbox"/> <i>COL1A1, COL1A2</i>	Di-George syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>TBX1 (MLPA) #</i>
Stickler syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>	Robinow syndróm	<input type="checkbox"/> <i>ROR2 – variant c.355C>T #</i>
Kleidokraniálna dysostóza ^A	<input type="checkbox"/> <i>RUNX2</i>	Kampomelická dysplázia	<input type="checkbox"/> <i>SOX9 (známy DNA variant)</i>
Vitamín D rachitída typ 1 ^A	<input type="checkbox"/> <i>PHEX</i>		
HEREDITARNE ONKOLOGICKÉ SYNDRÓMY			
Heredit. karcinóm prsníka/ovária (HBOC) NIE DV ^A	<input type="checkbox"/> <i>BRCA1, BRCA2, CDH1</i>	Li Fraumeni syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MLPA BRCA1, BRCA2 #</i>	Cowden syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTEN</i>
Lynchov syndróm (HNPCC) ^A	<input type="checkbox"/> <i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Neurofibromatóza ^A	<input type="checkbox"/> <i>NF1, NF2</i>
Familiárny medulárny karcinóm	<input type="checkbox"/> <i>RET (ex 10-15) #</i>	Tuberózna skleróza ^A	<input type="checkbox"/> <i>TSC1, TSC2</i>
Famil. adematózna polypóza ^A	<input type="checkbox"/> <i>APC</i>	Xeroderma pigmentosum ^A	<input type="checkbox"/> <i>XPA</i>
METABOLICKÉ PORUCHY			
Wilsonova choroba	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B DV-P, UN-P</i>	Akút. intermitentná porfýria	<input type="checkbox"/> <i>HMBS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B – p.H1069Q #</i>	Syndróm GLUT1 def. ^A	<input type="checkbox"/> <i>SLC2A1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B – c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X #</i>		
Gilbertov syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>SNP promótor #</i>	<input type="checkbox"/> <i>gén UGT1A1</i>	Hereditárna pankreatitída ^A
Niemann-Pick syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>	Deficiencia A1AT ^A	<input type="checkbox"/> <i>SERPINA1 (Z/S alela) #</i>
ENDOKRINOLOGICKÉ, IMUNOLOGICKÉ A HEMATOLOGICKÉ PORUCHY			
Familiár. stredomorská horúčka ^A	<input type="checkbox"/> <i>MEFV, MVK DV-P</i>	Hereditárny angioedém ^A	<input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i>
Diabetes insipidus	<input type="checkbox"/> <i>AVP</i>	Kongen. adren. hyperplázia	<input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i>
Atyp. hemolytický uremický sy ^A	<input type="checkbox"/> <i>CFH, CFHR1</i>	McCune-Albright syndróm	<input type="checkbox"/> <i>GNAS</i>
Imunodeficiencie (CVID) ^A	<input type="checkbox"/> <i>NFKB1/2, TNFRSF12/13C</i>	Imunodef. typu 2 (TACI) ^A	<input type="checkbox"/> <i>TNFRSF13B</i>
VÝVOJOVÉ A MENTÁLNE PORUCHY			
Noonanovej syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>PTPN11, RAF, BRAF, CBL, KRAS, NRAS, HRAS, SHOC2, MAPK1, MAPK2, SOS1</i>	Synd. fragilného X (FRAX) ^A	<input type="checkbox"/> <i>FMR1 (CGG repet.) #</i>
		Popliteal-Pterygium syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>IRF6</i>
Legiusov syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>SPRED1</i>	Oculo-dentodigital sy. ^A	<input type="checkbox"/> <i>GJA1</i>
Angelman syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>UBE3A</i>	Bartterov syndróm ^A	<input type="checkbox"/> <i>CLCNKB</i>
AD polycystická choroba obličiek ^A	<input type="checkbox"/> <i>PKD1, PKD2</i>	Cohenov syndróm – COH1 ^A	<input type="checkbox"/> <i>VPS13B</i>
INÉ OCHORENIA			
Cystická fibróza	<input type="checkbox"/> <i>CFTR DV-P, UN-P A</i>		<input type="checkbox"/> <i>F5, Leiden</i> <input type="checkbox"/> <i>F2, .20210G>A #</i>
	<input type="checkbox"/> <i>CFTR, >50 variantov # A</i>	Trombofília ^A	<input type="checkbox"/> <i>MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C #</i>
	<input type="checkbox"/> <i>CFTR, p.Phe508del #</i>		Iné varianty (vpísať): #



Mikrodelécie Y-chromozómu ^A	<input type="checkbox"/> AZFa, AZFb, AZFc #	Hemochromatóza ^A	<input type="checkbox"/> HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C #
Aneuploidie – PCR diagnostika	<input type="checkbox"/> Chr. 13, 18, 21, X, Y #	Celiakia ^A	<input type="checkbox"/> HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8 #
TPMT deficiencia ^A	<input type="checkbox"/> Alely *2, *3A, *3B, *3C #	Laktóz. intolerancia ^A	<input type="checkbox"/> LCT, c.-13910T>C, c.-22018A>G #
Vysvetlivky: DV-P, Dôvera – posudzovanie vopred, UN-P, Union posudzovanie vopred			
PANEĽY GÉNOV – MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE			
<input type="checkbox"/> Imunodeficiencie/Imunopatie (379 génov) ^A	<input type="checkbox"/> Neurodegeneratívne ochorenia (331 génov) ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> Kolagenopatie/Osteochondrodysplázie (80/42 génov) ^{DV, UN-P A}	<input type="checkbox"/> Polyneuropatie/Neuropatie (92/370 génov) ^A		
<input type="checkbox"/> Nefropatie a Polycyst. chor. obličiek (111/39 génov) ^{DV, UN-P, A}	<input type="checkbox"/> Epilepsie (363 génov) ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> HBOC, resp. Heredit. onkologické syndrómy (73 génov) ^{NIE DV A}	<input type="checkbox"/> Neuromuskulárne ochorenia (216 génov) ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> Rasopatie a Neurofibromatóza (23 génov) ^A	<input type="checkbox"/> Mitopatie (jadrové a mitochondriálne gény) (192 génov) ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> Kardiomyopatie (312 génov) ^{DV-P, UN-P A}	<input type="checkbox"/> Retinopatie (259 génov) ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> Hypotónie ^{DV-P, UN-P A}	<input type="checkbox"/> Poruchy intelektu ^{DV-P, UN-P A}		
<input type="checkbox"/> Žiadam NE REPORTOVAŤ sekundárne/náhodné DNA varianty (trieda patogenity 3/4, 4, 5)			
<input type="checkbox"/> Stredný panel génov – metódou CES (Klinický exóm, 4 727 génov) (doplniť slovne) ^{DV-P, UN-P A}			
<input type="checkbox"/> DODATOČNÁ INTERPRETÁCIA panelu génov (definovať):			
<input type="checkbox"/> Vyšetrenie MLPA génu (definovať)			
<input type="checkbox"/> Vyšetrenie ŠPECIFICKÉHO DNA variantu ^A	Č. pôvodnej DNA	Č. pôvodného PL	
Gén/RefSeq	Variant (rs/cDNA)		

Meno a priezvisko príbuzných probanda	Rodné číslo	Dg	ZP	ID v rodokmeni

Doba dodania výsledku vyšetrenia je pre štandardné komplexné genetické vyšetrenia stanovená 8 mesiacov od prijmu vzorky. V prípade jednoduchších vyšetrení označených znakom # je doba dodania výsledku vyšetrení do 15 pracovných dní.

Akreditované vyšetrenia sú označené písmenom A v hornom indexe.

V prípade vyššie uvedených typov testov je štandardným primárnym východiskovým materiálom vyšetrenia periférna krv, príp. bukálny ster a plodová voda.

Indikujúci lekár na žiadanke v prípade potreby doplní informácie o osobnej alebo rodinnej anamnéze pacienta.

4.2. Zoznam medicínskych DNA testov pre samoplatcov:

Názov testu	Špecifikácia DNA testu	Cena(€)	Materiál	Trvanie
DENTÁLNE OCHORENIA				
<input type="checkbox"/> Dental BAC	DNA detekcia 12 paropatogénnych baktérií: <i>Aggregatibacter actinomycetemcomitans</i> , <i>Campylobacter rectus</i> , <i>Capnocytophaga gingivalis</i> , <i>Eikenella corrodens</i> , <i>Eubacterium nodatum</i> , <i>Fusobacterium spp.</i> , <i>Parvimonas micra</i> , <i>Prevotella intermedia</i> , <i>Porphyromonas gingivalis</i> , <i>Treponema denticola</i> , <i>Tannerella forsythia</i> , <i>Filifactor alocis</i>	70	GS	15 dní
<input type="checkbox"/> Dental GEN [®] A	DNA varianty v 9 génoch <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1</i> , <i>TNF</i> , <i>NIN</i> , <i>IL19</i> , <i>GLT6D1</i> , <i>IL6</i>	70	BS, GS	15 dní
<input type="checkbox"/> Dental DUO	Kombinácia testov Dental BAC a Dental GEN [®]	110	GS	15 dní
ONKOLOGICKÉ OCHORENIA				
<input type="checkbox"/> BRCAscreen ^A	31 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v ČR a SR populácii	130	PK, BS	15 dní
POTRAVINOVÉ INTOLERANCIE				
<input type="checkbox"/> Celiakia ^A	HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8	90	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Laktózová intolerancia ^A	<i>LCT</i> (c.-13910T>C, c.-22018A>G)	90	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Histamínová intoleran. ^A	<i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)	110	PK, BS	15 dní
DERMATOLOGICKÉ OCHORENIA				
<input type="checkbox"/> Alopécia	<i>EDA2R</i> , <i>AR</i> (5 vybraných variantov) – Androgénna plešatosť	90	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Psoriáza	HLA C*06 skupina alel (detekcia 260 subalel)	110	PK, BS	15 dní



SRDCOVO-CIEVNE OCHORENIA				
<input type="checkbox"/> TromboGen	F5 (Leiden, G1691A), F2 (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C), PAI (4G/5G), F5 (R2)	120	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> KardioGen	ACE (Ins/Del, resp. c.2306-105ins), ITGB3 (resp. GPIIIA) (L89P, resp. c.176T>C, (p.Leu59Pro)), FGB (c.-455G>A), F13A1 (c.103G>T, p.Val35Leu), AGT (c.803T>C, p.Met268Thr), AGTR1 (c.*86A>C), CBS (c.844ins67)	140	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombo+KardioGen	Kombinácia vyššie uvedených testov	190	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofilie Faktor 5 a 2 ^A	F5 (Leiden, G1691A, resp. c.1601G>A), F2 (G20210A, resp. c.*97G>A)	50	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofilie MTHFR ^A	MTHFR (C677T, resp. c.665C>T, p.A222V; A1298C, resp. c.1286A>C, p.E429A)	50	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofilie PAI	PAI, resp. SERPINE1 (alel 4G/5G)	50	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofilie Faktor 5/R2	F5 (R2, resp. c.3980A>G, p.H1327R)	50	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Ischémia srdca/Alzheimer	APOE (alely E2, E3, E4)	90	PK, BS	15 dní
METABOLICKÉ OCHORENIA				
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza ^A	CFTR (64 najčastejších mutácií, IVS8-5T)	230	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Spinálna muskul. atrofia	SMN1, SMN2, MLPA (exón 7, 8)	110	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Hluchota	GJB2 (DNA variant c.35delG)	90	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Deficit A1AT ^A (CHOCHP/Hep. dysfunkcia)	SERPINA1, alela S (p.E264I)/alela Z (p.E342K)	100	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Hemochromatóza ^A	HFE, 2 exóny (p.H63D, p.S65C, p.C282Y)	110	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Gilbertov syndróm ^A	UGT1A1, promótor, TATA box	50	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> Wilsonova choroba ^A	ATP7B, variant p.H1069Q	90	PK, BS	15 dní
PRENATÁLNY DNA TEST				
<input type="checkbox"/> PCR aneuploidie	Chromozómy 13, 18, 21, X, Y	150	PV	3-15 dní
MUŽSKÁ STERILITA				
<input type="checkbox"/> Mikrodelécie Y-chromoz. ^A	AZFa, AZFb, AZFc, 14 SRY lokusov	130	PK, BS	15 dní
<input type="checkbox"/> INÝ POŽADOVANÝ DNA TEST				
<i>Cena špecifického individuálneho testu ako aj doba trvania budú určené po telefonickej konzultácii dohodou.</i>				
Vpísať:				
Poznámky:				

4.3. Zoznam forenzných DNA testov, t.j. vyšetrení príbuznosti a otcovstva:

- Prístupné na stránke www.dnatest.sk
- Ceny sú uvádzané s DPH
- Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

TYP DNA TESTU	Cena v EUR	Trvanie
<input type="checkbox"/> ŠTANDARD anonymný test otcovstva/materstva, 16 markerov jednoduchá správa, základné vyhodnotenie, 2 vzorky	119	5
<input type="checkbox"/> EXTRA anonymný test otcovstva/materstva, 16 markerov komplexná správa vrátane DNA profilov, rozšírené štatistické vyhodnotenie, 2 vzorky	169	5
<input type="checkbox"/> EXTRA PLUS anonymný test otcovstva alebo materstva 22 markerov komplexná správa vrátane DNA profilov, rozšírené štatistické vyhodnotenie, 2 vzorky	219	5
<input type="checkbox"/> LEGAL súdnoznalecký test otcovstva príp. iných príbuzenských vzťahov pre právne účely, overovanie identity testovaných osôb súdnym znalcom, komplexná správa, 3 a viac vzoriek	Od 495	10
<input type="checkbox"/> FAMILIA test príbuznosti osôb (súrodenci, starí rodičia/vnuč/ vnučka atď.), 2 a viac vzoriek	290	10
<input type="checkbox"/> TWIN test jedno-/dvoj-vaječnosti dvojčiat (monozygotita), 2 vzorky	150	5
<input type="checkbox"/> DNA test identity – DNA PROFIL Individuálny profil DNA	90	5
<input type="checkbox"/> DNA test identity – DNA PROFIL PLUS Porovnanie dvoch individuálnych DNA profilov	160	5



PRÍPLATKY	Cena v EUR
<input type="checkbox"/> ĎALŠIA TESTOVANÁ VZORKA nad definovaný počet vzoriek objednaného testu, napr. matka, ďalšie dieťa, označený muž a pod. (platí len pre testy ŠTANDARD a EXTRA, EXTRA PLUS, FAMILIA)	80
<input type="checkbox"/> NEŠTANDARDNÝ MATERIÁL 1 vzorka resp. od jedného účastníka testu, napr. vlasové korenky, kefka, žuvačka, cig. ohorky a i., dĺžka trvania analýzy sa predlžuje o 10 pracovných dní od prijatia vzoriek a finančnej úhrady (nie je možné kombinovať s EXPRESNÝMI PRÍPLATKAMI)	70
<input type="checkbox"/> EXPRESNÝ PRÍPLATOK 3 DNI - výsledok do 3 pracovných dní od prijatia vzoriek a finančnej úhrady (platí len pre testy ŠTANDARD, EXTRA a EXTRA PLUS)	90
<input type="checkbox"/> EXPRESNÝ PRÍPLATOK 2 DNI - 2 DNI - výsledok do 2 pracovných dní od prijatia vzoriek a finančnej úhrady (platí len pre testy ŠTANDARD, EXTRA a EXTRA PLUS)	190
<input type="checkbox"/> VÝSLEDOK V TLAČENEJ FORME - výsledková správa s podpisom a pečiatkou zaslaná poštou, alebo osobné vyzdvihnutie	15
<input type="checkbox"/> ODBER BIOL. MATERIÁLU - odber vzorky biol. materiálu na pracovisku GHC GENETICS (ster ústnej sliznice)	30
<input type="checkbox"/> ODBORNÁ KONZULTÁCIA - Jednorazový poplatok - konzultácia a poradenstvo k odborným a technickým stránkam ponúkaných DNA testov (nad 15 min.)	30

4.4. Zoznam genografických DNA testov:

- Prístupné na stránke www.ancestry.sk
- Ceny sú uvádzané s DPH
- Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

TYP DNA TESTU ANCESTRY	Cena v EUR	Trvanie
<input type="checkbox"/> PATERNA Genografický test Y chromozómovej DNA, Y-STR profil 23 markerov, sledovanie otcovskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	99	12
<input type="checkbox"/> PATERNA PLUS Rozšírený genografický test Y chromozómovej DNA, Y-STR profil 23+14 markerov, sledovanie otcovskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	169	19
<input type="checkbox"/> MATERNA Genografický test mitochondriálnej DNA, DNA sekvenovanie informatívnej oblasti HVR1, sledovanie materskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	99	12
<input type="checkbox"/> MATERNA PLUS Rozšírený genografický test mitochondriálnej DNA, DNA sekvenovanie informatívnej oblasti HVR1 a HVR2, sledovanie materskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	169	19
<input type="checkbox"/> DUO Genografický test Y chromozómovej aj mitochondriálnej DNA, sledovanie materskej aj otcovskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	179	12
<input type="checkbox"/> DUO PLUS Rozšírený genografický test Y chromozómovej aj mitochondriálnej DNA, sledovanie materskej aj otcovskej genealogickej línie, certifikát haploskupiny, komplexná správa, 1 vzorka	299	19

5. Údaje na žiadanke

Žiadanka a vzorka na vyšetrenie musia prísť do laboratória riadne vyplnená a označená, aby bolo možné jednoznačne identifikovať pacienta, biologickú vzorku, žiadajúceho lekára a typ žiadaného vyšetrenia.

Žiadanka na vyšetrenia indikované na zdravotné poisťovne obsahuje nasledovné údaje:

- meno a priezvisko pacienta
- rodné číslo pacienta
- zdravotnú poisťovňu pacienta
- suspektnú diagnózu pacienta
- informácia o type odobraného materiálu a dátum odberu materiálu
- informácie o indikujúcom lekárovi – meno, priezvisko, kód ambulancie, kód pracoviska
- presná indikácia DNA analýzy, definícia z vybraných typov vyšetrení, príp. individuálne dodefinovanie vyšetrených génov, DNA variantov atď.
- prípadne doplnenie rodokmeňa, resp. klinických informácií o osobnej a rodinnej anamnéze pacienta
- prípadne ďalšie poznámky potrebné ku komplexnej interpretácii výsledkov vyšetrenia



- podpísaný dobrovoľný informovaný súhlas je podľa zákona povinný archivovať žiadajúci lekár, možno však zaslať aj do laboratória

Žiadanka na samoplatcovské vyšetrenia obsahuje nasledovné údaje:

- meno a priezvisko pacienta
- rodné číslo pacienta
- informácia o type odobraného materiálu a dátum odberu materiálu
- klientom podpísané poučenie o cene za zdravotný výkon, ktoré je súčasťou žiadanky
- v prípade požiadavky na vyšetrenie od lekára – meno a priezvisko lekára, kód ambulancie, kód pracoviska
- presná definícia DNA vyšetrenia z vybraných typov vyšetrení, príp. individuálne dodefinovanie vyšetrených génov, DNA variantov atď.
- v prípade potreby ďalšie poznámky potrebné ku komplexnej interpretácii výsledkov vyšetrenia
- podpísaný dobrovoľný informovaný súhlas je podľa zákona povinný archivovať žiadajúci lekár, v prípade vyšetrenia bez sprostredkovania lekárom, zaslanie informovaného súhlasu klienta

Presný čas odberu vzoriek ako aj príjmu vzoriek do laboratória nie je z pohľadu kvality poskytovaných služieb dôležitou veličinou, postačuje dátum odberu/príjmu.

V prípade objednania testu on-line je klientovi zaslaná odberová súprava (odberová skúmavka, žiadanka, informovaný súhlas) poštou a v testovaní DNA sa pokračuje až po dodaní vzorky a príslušných formulárov do laboratória, resp. v prípade samoplatcovských testov, až po zaplatení poplatku za vyšetrenie.

6. Pokyny na prípravu pacienta, odber, transport a manipulácia s primárnymi vzorkami:

Podstatné pre vykonanie vyšetrení je správne určenie identity pacienta podľa vyplnenej žiadanky a zaslanej odberovej skúmavky biologického materiálu.

Na odberovej skúmavke by malo byť vypísané meno a priezvisko pacienta a rok narodenia.

Všetky prípadné **pred-odberové požiadavky** sú uvedené nižšie.

V prípade medicínskych DNA testov súvisiacich s onkologickými ochoreniami je dôležité poznať informáciu o termíne poslednej podanej chemoterapie, nakoľko táto liečba výrazne znižuje kvalitu a kvantitu izolovanej DNA.

Odbery vzoriek nie je potrebné uskutočňovať nalačno.

Podmienky transportu vzoriek sú len orientačné a nie je potrebné ich sledovať. Podľa viacerých odborných publikácií podmienky transportu v prípade uvedeného materiálu výrazne neovplyvňujú kvalitu izolovanej DNA.

Kontrola vhodnosti materiálu sa uskutočňuje po izolácii DNA meraním jej koncentrácie. V prípade nedostatočného výťažku je klient informovaný a je dohodnutý nový alebo alternatívny odber materiálu.

Ovplyvňujúce faktory, ktoré znehodnocujú analýzy a ovplyvňujú interpretáciu DNA testov sú:

vystavenie vzoriek denaturačnému činidlu, opakované zmrazenie a rozmrazenie vzoriek, kontaminácia vzoriek plesňami, agresívna imunosupresívna alebo onkologická liečba, nadmerné používanie ústnych dezinfekčných prípravkov v prípade bukálnych sterov.

TRANSPORTNÉ PODMIENKY				
Typ vzorky	Skratka	Objem, typ média	Teplota	Dodanie vzorky od odberu
Periférna krv v EDTA	PK	1 skúmavka, 1-2 ml v EDTA	Nemraziť	do 10 dní
Bukálny ster	BS	Sušiť voľne na vzduchu cca 1 hod.	Bez nároku	do 30 dní
Plodová voda	PV	15-20 ml, bez média	Nemraziť	do 2 dní
Gingiválny ster, parodont	GS	Špec. odberový set, sušiť v skúmavke cca 1 hod.	Bez nároku	do 10 dní



Iný materiál	IM	krvné škvvrny – v papierovej alebo plastovej obálke; ejakulát, výter z úst, zubná kefka, nosový hlien, cigaretové ohorky, vlasy, nechty, žuvačka - v plastovom vrecúšku; natívne tkanivo v príslušnom médiu, fixované tkanivo v parafínových bločkoch, bunková línia	Izbová teplota, resp. žuvačka pri 6-8 °C	do 2 dní
--------------	----	--	--	----------

6.1. Odber materiálu – Bukálny ster

Postup odberu:

1. Pred odberom približne hodinu nič nejedť a nepiť, takisto dojča nesmie byť dojčené najmenej pol hodiny pred odberom. Ideálne uskutočniť odber pred rannou ústnou hygienou.
 2. Tubu otvorte protismerným otočením jej dvoch častí pozdĺž čiarkovanej línie; a potom vytiahnite časť obsahujúcu tyčinku s vatovým tampónom z obalu.
 3. Opakovanými pohybmi hore-dolu (asi 10-krát) stierajte povrch vnútornej strany líca (v ústnej dutine), pričom krúťte paličkou tak, aby bol celý povrch vatového tampónu pokrytý sterom.
- Poznámka: Nevadí ak sa tampón dotkne počas odberu zubov, alebo jazyka osoby, ktorej sa odber robí.
4. Tyčinku spolu s príslušnou tubou vložte napr. do pohára a nechajte sušiť na vzduchu najmenej jednu hodinu. Poznámka: Ak vzorku nemôžete vysušiť ihneď po odbere, vložte ju naspäť do tuby a vysušte pri najbližšej príležitosti, najneskôr po 4-5 hodinách od odberu. Dobře vysušené vzorky vydržia niekoľko týždňov až mesiacov, vlhké sa rýchlo znehodnotia.

Transport materiálu je po dôkladnom vysušení možný pri izbovej teplote.

Postup po odbere vzorky:

1. Odoberte vzorky na odberové tyčinky ako je popísané vyššie. Ak prídete na naše pracovisko osobne, vzorky Vám radi odoberieme my.
2. Vyplňte a podpíšte tlačivo objednávky testu/žiadanky, vrátane informácie o spracovaní osobných údajov, resp. informovaného súhlasu (pre medicínske testy).
3. Vyplnené formuláre spolu so vzorkami zašlite na našu adresu v priloženej obálke, prípadne doručte osobne.
4. Uhradte cenu za test vkladom alebo prevodom na účet v Tatrabanke číslo IBAN SK11 1100 0000 0026 2170 1853, SWIFT TATRSKBX. Ako variabilný symbol uveďte číslo prípadu, ktoré nájdete v priloženom tlačive objednávky testu. Pre medicínske testy použite ako variabilný symbol Vaše rodné číslo bez lomítka.

Upozornenie: Bez variabilného symbolu platbu nedokážeme identifikovať. Bez úhrady nezačneme Vaše vzorky spracúvať. Faktúru zašleme spolu so správou o výsledku testu.

6.2. Odber materiálu – Periférna krv

Celkovo 1-2 ml žilovej krvi odobrať do skúmaviek s EDTA (napr. Vacutainer – ružový vrchnák), používané napr. aj na krvný obraz. Po odbere krátkodobo (2-3 dni) skladovať pri 4-8 °C, príp. pri izbovej teplote len max. 24 hod. Štandardne nemraziť, v prípade zmrazenia je nutné transportovať zmrazené, opakované zmrazovanie degraduje DNA.

Transport materiálu: krátkodobý do 48 hod. pri izbovej teplote, aj poštou, dlhodobý do 96 hod. pri 4-8 °C.

6.3. Odber materiálu – Gingiválny ster

Poznámka: Odporúčame, aby uvedený odber uskutočnil príslušný lekár špecialista.

Odberová súprava sa skladá z 5 sterilných papierových čapíkov, zatvárateľnej skúmavky, žiadanky a obálky.

Upozornenia: Pred odberom aspoň 14 dní bez antibakteriálneho zásahu napr. chlorhexidínom, resp. priamo pred odberom odporúčame nepoužívať antibakteriálne prípravky (napr. ústne vody). Pred odberom vzoriek by mal byť supragingiválny povlak odstránený a miesto odberu vzoriek by malo byť vysušené. Pretože analyzované baktérie majú anaeróbnny alebo fakultatívne anaeróbnny spôsob života, vzorky by mali byť odobraté z hlbokých vačkov a nemali by sa odoberať z vačkov, ktoré v dôsledku predchádzajúceho vyšetrenia krvácali. Cieľovým materiálom odberu je zmes DNA bakteriálnej flóry subgingiválnych vačkov a DNA pacienta z okolitých tkanív.



Postup: Špeciálne odberové papierové čapíky zaviesť do parodontálnych alebo periimplantačných vačkov na viacerých miestach, podržať aspoň 10 sekúnd a následne vložiť do pribalenej skúmavky, uzavrieť vrchnákom a odoslať s vyplnenou žiadanou na adresu pracoviska. Všetky zaslané čapíky sú v laboratóriu spracovávané ako jedna vzorka. Subgingiválny odber pre ciele vyšetrenie z jedného miesta sa využíva na špecializované vyšetrenie patogénov vo zvolenej lokalite. V tomto prípade sa do odberovej skúmavky kolektujú iba čapíky z príslušného miesta odberu a nemiešajú sa navzájom.

Transport: Papierové čapíky sa môžu skladovať a prepravovať vysušené. Keďže analýza je založená na vyšetrení DNA, nemusia sa dodržiavať žiadne osobitné podmienky prepravy. Malo by sa však vyhnúť dlhodobej zásielke (napr. cez víkend alebo sviatok), preto v prípade potreby môžete uchovávať krátkodobo vzorky v chladničke.

6.4. Odber materiálu – Plodová voda

Odber plodovej vody na špecifické vyšetrenie DNA sa uskutočňuje počas procesu amniocentézy, ktorý je vykonávaný školeným lekárom špecialistom.

Celkovo 1-10 ml natívnej alebo kultivovanej plodovej vody do transportnej skúmavky bez pridaného média, po odbere možno krátkodobo (12 hod.) skladovať pri 4-8 °C, príp. pri izbovej teplote – max. 2 hod. Štandardne vzorky odporúčame nemraziť, v prípade zmrazenia je nutné transportovať zmrazené, opakované zmrazovanie degraduje DNA.

Transport materiálu: krátkodobý do 24 hod. pri bežnej teplote, dlhodobý do 48-72 hod. pri 4-8 °C.

6.5. Odber materiálu – iný materiál

V prípade iného materiálu sa môže jednať o natívne tkanivo, fixované tkanivo, bunkovú líniu, kapilárna krv (z prsta) príp. neštandardný forenzný materiál.

Všeobecné zásady pri odbere neštandardných vzoriek:

1. Všetko (okrem žuvačky) treba dôkladne vysušiť.
2. Nedotýkať sa tej časti materiálu, z ktorej sa bude získavať DNA.
3. Vzorku označiť – na obal, v ktorom sa materiál zasiela, napísať číslo prípadu a status (označ. muž, dieťa, matka a pod.).
4. Neštandardné vzorky spracúvame len pre testy otcovstva a iných príbuzenských vzťahov.
5. Pri analýze neštandardnej vzorky sa celkový čas môže predĺžiť až o 10 dní.

Postup odberu natívneho/fixovaného tkaniva:

Odber natívneho/fixovaného tkaniva na špecifické vyšetrenie DNA uskutočňuje kvalifikovaný zdravotnícky pracovník.

Po odbere možno krátkodobo (12 hod.) skladovať pri 4-8 °C, príp. pri izbovej teplote – max. 2 dni.

Štandardne vzorky odporúčame nemraziť, v prípade zmrazenia je nutné transportovať zmrazené, opakované zmrazovanie degraduje DNA.

Transport materiálu: pri bežnej teplote, max. 2 dni.

7. Kritériá laboratória pre príjem, resp. odmietnutie vzorky:

V prípade, že nebude možné jednoznačne identifikovať pacienta, resp. údaje na žiadanke a odberovej skúmavke, alebo bude dodaná vzorka poškodená, resp. z dôvodu dlhšieho transportu bude podozrenie na nestabilitu vzorky, alebo bude vzorka dodaná v nezodpovedajúcej transportnej/odberovej nádobe, si laboratórium vyhradzuje právo takúto vzorku odmietnuť prijať.

V prípade nedostatočne vyplnených údajov na žiadanke alebo odberovej skúmavke, alebo ich absencie zodpovedný zamestnanec kontaktuje klienta a dorieši uvedené nezrovnalosti. Ak nie je možné tieto chýbajúce dáta doplniť, laboratórium vzorku odmietne spracovať, čo oznámi klientovi príslušný zodpovedný pracovník.

V prípade neštandardného materiálu sa za nevhodný materiál pre analýzu DNA (nedostatočná kvalita a/alebo kvantita DNA, prítomnosť látok znemožňujúcich analýzu, vysoké riziko kontaminácie DNA inej osoby) považujú:

1. vlasy bez jasne viditeľných koreňov (napr. odstrihnuté)
2. menej ako dva týždne používaná zubná kefka
3. použitý pohár, príbor, slamka, cumlík a podobné predmety
4. súčasti odevu bez viditeľných biologických škvŕn

Dodatočné vyžiadanie DNA testu

V prípade dožiadania nového vyšetrenia v rámci medicínskych vyšetrení, z v minulosti izolovanej vzorky DNA laboratórium akceptuje žiadosti do 5 rokov od pôvodnej archivovanej izolácie DNA. V prípade prekročenia tohto limitu laboratórium požaduje nový odber materiálu.

Uvedené lehoty sa nevzťahujú na paternitné, forenzné a genografické vzorky, kde laboratórium nearchivuje vzorky DNA.

8. Poradenstvo k objednávkam vyšetrení a interpretáciám

V prípade potreby zodpovedný laboratórny diagnostik poskytne pacientovi, resp. klientovi, ktorý sa informuje na základe výsledkov vyšetrení na prípadné ďalšie postupy, potrebné poradenstvo, a to formou osobného stretnutia, na základe vopred dohodnutého termínu alebo telefonickú konzultáciu.

V prípade komplexnejšej konzultácie sa preferuje osobná konzultácia s pacientom. V prípade komplexného posúdenia osobnej a rodinnej anamnézy za účelom vystavenia odborného lekárskeho posudku, resp. správy, je pacient odporúčaný na príslušného regionálne dostupného lekára špecialistu, klinického genetika, ktorý mu po objednaní klinicko-genetické poradenstvo poskytne.

9. Postup laboratória na riešenie sťažností

Sťažnosť preberá pracovník laboratória buď písomnou, telefonickou alebo osobnou sťažnosťou, ktorú následne zapíše do formuláru Záznam o sťažnosti, reklamáci. Pracovník zaznamená pri zápise dátum sťažnosti, identifikuje sťažovateľa a zapíše vec, ktorá je predmetom sťažnosti.

Väčšina podnetov sa vybavuje emailovou formou, takže sú k dispozícii v rámci archivovaných komunikácií emailového servera. V takomto prípade zodpovedný pracovník k formuláru Záznam o sťažnosti, reklamáci doloží ako prílohu túto komunikáciu.

Pracovník následne sťažnosť predloží vedúcemu laboratória, alebo odbornému riaditeľovi, ktorý podľa charakteru sťažnosti podnet pridelí na preskúmanie a vybavenie zodpovednej osobe, napr. administratívnu sťažnosť pridelí administratívneho manažérovi, odbornú sťažnosť pridelí podľa typu vyšetrenia príslušnému laboratórnemu diagnostikovi, ktorý pôvodnú analýzu spracovával.

Následne je tento pracovník povinný posúdiť oprávnenosť sťažnosti a začať ju riešiť podľa postupu uvedenom v ID Nezhody, nápravná a preventívna činnosť (overenie postupu prác – prebratie materiálu a kontrola vzorky v laboratóriu, kontrola parciálnych krokov analýzy, overenie statusu testu v daný deň, kontrola výsledkov) a do formulára zapísať záznam o vyriešení sťažnosti, dátum jej vyriešenia ako aj informovať sťažovateľa.

Rovnakým spôsobom je možné prijať sťažnosť aj emailom, pričom sa v prípade potreby príslušný email sťažovateľa ako aj riešenie sťažnosti vytlačí a priloží k formuláru – Záznam o sťažnosti, reklamáci.

Po vybavení sťažnosti zodpovední pracovník informuje vedúceho laboratória, resp. odborného riaditeľa o spôsobe vybavenia a spätnej väzbe od sťažovateľa. Vedúci pracovník skontroluje riešenie podnetu a v prípade prijatých nápravných opatrení, ich kontrolu zapíše do formuláru Záznam o sťažnosti, reklamáci.

Ak je sťažnosť oprávnená, postupuje sa pri jej riešení rovnako ako pri riešení nezhôd.

Ak sa sťažnosť týka samotného vyšetrenia a príslušná vzorka sa nachádza stále v laboratóriu a opakovanie analýzy by bolo relevantné k vyriešeniu sťažnosti, tak sa pre overenia výsledku analýza vzorky opakuje.



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny
GHC GENETICS SK, s.r.o., NZZ
Vedecký park UK
Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava

Platné od 24.11.2023.

IČO: 35 921 528
DIČ: 2021964604
IČ DPH: SK2021964604

Tel.: +421 2 43 191 912
e-mail: info@ghc.sk
web: www.ghcgenetics.sk

Laboratórium genomickej medicíny
GHC GENETICS SK, s.r.o., NZZ
Vedecký park UK
Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava