

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie	ID-16		
	Názov dokumentu	Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom		
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revízia	6.0	Strana	1 z 5

Dátum aktualizácie dokumentu: 19.01.2026

Číslo osvedčenia o akreditácii: M-071

Označenie vyšetrenia	Objekt vyšetrenia		Položka rozsahu akreditácie	Koncové analytické zariadenie
	Biologický materiál	Parametre	Princíp (č.)/ŠPP	
A, LDT	PK, BS, GS,	Izolácia DNA, manuálna	Izolácia DNA (1)/ŠPP 1	Qubit 2.0, Qubit Flex (Invitrogen)
NA, LDT	SL	Izolácia DNA, manuálna	Izolácia DNA	Qubit 2.0, Qubit Flex (Invitrogen)
A, LDT	PK, BS, GS	Izolácia DNA, automatická	Izolácia DNA (1)/ŠPP 1	PurePrep Mini (iST, Innuscreen GmbH), Qubit 2.0, Qubit Flex (Invitrogen)
A, LDT	gDNA	Gilbertov syndróm, gén <i>UGT1A1</i> , promótor	Fluor. PCR (2)/ŠPP 2	SeqStudio (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Syndróm fragilného X (FRAX), gén <i>FMR1</i> (CGG repet.)		
A, CE/IVD	gDNA	Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i> , 68 DNA variantov		
A, CE/IVD	gDNA	Mikrodelécie Y-chromozómu, gény <i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>		
A, LDT	gDNA	BRCAscreen, 32 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v SR populácii	Fluor. PCR, Real-Time PCR (2, 3)/ŠPP 2, 3	SeqStudio, QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Trombofília, gén <i>F5</i> (Leiden), gén <i>F2</i> (c.20210G>A), gén <i>MTHFR</i> (c.677C>T, c.1298A>C), gén <i>PAI</i> (c.-817dupG)	Real-Time PCR (3)/ŠPP 3	QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Hemochromatóza, gén <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C		AriaMx (Agilent), QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Celiakia, HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8, DR4		QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	Laktózová intolerancia, gén <i>LCT</i> (c.-13910T>C, c.-22018A>G)		QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems), AriaMx (Agilent)
A, LDT	gDNA	Histamínová intolerancia, gén <i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)		QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	DentalGEN, vybrané DNA varianty v génoch <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1*04</i> , <i>TNFA</i> , <i>IL6</i> , <i>IL19</i> , <i>GLT6D1</i> , <i>NIN</i>		QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, CE/IVD	gDNA	TPMT deficiencia, alely *2, *3A, *3B, *3C		QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i> – vybrané najčastejšie varianty c.1340del4, c.2332C>G, c.2336G>A, c.3207C>A, c.3402delC	Priame DNA sekvenovanie (4)/ŠPP 4	SeqStudio (Applied Biosystems)
A, LDT	gDNA	Vyšetrenie špecifického DNA variantu, definovať gén a variant		
A, LDT	gDNA	Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i>		

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava		Označenie ID-16
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.		Názov dokumentu Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom
Verzia.Revizia 6.0		Strana 2 z 5

A, LDT	gDNA	Vyšetrenie génov/panelov génov prístupom CES alebo WES	Masívne paralelné sekvenovanie (5)/ŠPP 5	NextSeq 1000/2000 (Illumina)
A, LDT		Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i>		
A, LDT		Juvenilná myoklonická epilepsia, gény <i>LGI1, CLCN2, GABRA1</i>		
A, LDT		Epilepsia – ADNFLE, gény <i>CHRNA2/4, CHRNB2</i>		
A, LDT		Cadasil 1 syndróm, gén <i>NOTCH3</i>		
A, LDT		Speech-language syndróm 1, gén <i>FOXP2</i>		
A, LDT		Progres. externá oftalmoplégia, gén <i>POLG</i>		
A, LDT		Usher syndróm, gén <i>MYO7A</i>		
A, LDT		Marfan syndróm, gény <i>FBN1, TGFBR2</i>		
A, LDT		Osteogenesis imperfecta 1 a 2, gény <i>COL1A1, COL1A2</i>		
A, LDT		Stickler syndróm, gén <i>COL2A1</i>		
A, LDT		Kleidokraniálna dysostóza, gén <i>RUNX2</i>		
A, LDT		Vitamín D rachitída typ 1, gén <i>PHEX</i>		
A, LDT		Crouzon syndróm, gén <i>FGFR2</i>		
A, LDT		Hereditárny karcinóm prsníka/ovária, gény <i>BRCA1, BRCA2, CDH1</i>		
A, LDT	Lynchov syndróm (HNPCC), gény <i>MLH1, MSH2, MSH6</i>			
A, LDT	Famil. adenomatózna polypóza, gén <i>APC</i>			
A, LDT	Neurofibromatóza typ 1 a 2, gény <i>NF1, NF2</i>			
A, LDT	Tuberózna skleróza, gény <i>TSC1, TSC2</i>			
A, LDT	Xeroderma pigmentosum, gén <i>XPA</i>			
A, LDT	Hereditárna pankreatitída, gény <i>PRSS1, SPINK1, CTSC, PRSS2</i>			
A, LDT	Atypický hemolytický uremický sy, gén <i>CFH</i>			
A, LDT	Familiárna stredomorská horúčka, gény <i>MEFV, MVK</i>			
A, LDT	Hereditárny angioedém, gén <i>SERPING1</i>			
A, LDT	Imunodeficiencia typu 2 – TACI, gén <i>TNFRSF13B</i>			
A, LDT	Noonanovej syndróm, gény <i>PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL</i>			
A, LDT	Cohenov syndróm – COH1, gén <i>VPS13B</i>			
A, LDT	Oculo-dentodigital syndróm, gén <i>GJA1</i>			
A, LDT	Popliteal-Pterygium syndróm, gén <i>IRF6</i>			
A, LDT	Angelman syndróm, gén <i>UBE3A</i>			
A, LDT	Barterov syndróm, gén <i>CLCNKB</i>			
A, LDT	AD polycystická choroba obličiek, gény <i>PKD1, PKD2</i>			
A, LDT	Cerebrálne kavernózne malformácie, gény <i>CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)</i>			

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-16 Názov dokumentu Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 6.0 Strana 3 z 5

A, LDT	gDNA	Alzheimerova choroba, gény <i>PSEN1</i> , <i>PSEN2</i>	Masívne paralelné sekvenovanie (5)/ŠPP 5	NextSeq 1000/2000 (Illumina)
A, LDT		Duchenne/Becker muskul. dystrofia, gén <i>DMD</i>		
A, LDT		Niemann-Pick syndróm, gény <i>NPC1</i> , <i>NPC2</i> , <i>SMPD1</i>		
A, LDT		Panel génov pre Imunologické ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Kolagenopatie/ Osteochondrodysplázie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Nefropatie a podľa HPO databázy Abnormálna morfológia obličiek		
A, LDT		Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Kardiomyopatie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Neurodegeneratívne ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Polyneuropatie/ Neuropatie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Epilepsie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Neuromuskulárne ochorenia, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Mitochondriálne och. (jadrové a mtDNA gény), podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre, podľa HPO databázy Abnormálna morfológia sietnice		
A, LDT		Panel génov pre Hereditárne onkologické syndrómy a HBOC, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Hypotónie, podľa HPO databázy		
A, LDT		Panel génov pre Poruchy intelektu, podľa HPO databázy		
A, LDT		GENScreen, masívne paralelné sekvenovanie, panely génov (metóda CES, cca 5 500 génov)		
A, LDT		EXOMScreen, celo-exómové sekvenovanie (cca 20 000 génov)		
A, LDT		ONCOscreen, panel génov asociovaných s hereditárnymi onkologickými syndrómami (prsník, hrubé črevo, pankreas, pokožka, žalúdok) podľa HPO databázy		
NA, CE/IVD/LDT	gDNA	NUTRIscreen, kombinácia vyšetrení celiakia, laktózová intolerancia, histamínová intolerancia (LDT) a fruktózová intolerancia	Real-Time PCR	QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	DentalBAC, detekcia 12 paropatogénnych baktérií	Real-Time PCR	AriaMx (Agilent), QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	Alopécia, vybrané DNA varianty v génoch <i>EDA2R</i> , <i>AR</i> , na chr. X a 20	Real-Time PCR	QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD	gDNA	Fruktózová intolerancia, vybrané DNA varianty v géne <i>ALDOB</i>	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Psoriáza, alely HLA-C*06	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Cardio/Alzheimer gén <i>APOE</i> , rizikové alely E2, E3, E4	Real-Time PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	Spinocerebelárna ataxia, 3nt expanzie v génoch asociovaných s SCA	Fluor. PCR	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD	gDNA	Friedreichova ataxia, 3nt expanzie v géne <i>FRDA</i>	Fluor. PCR	

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie	ID-16			
	Názov dokumentu	Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom			
Vydal	LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia	6.0	Strana	4 z 5

NA, CE/IVD	gDNA	TromboGEN, vybrané DNA varianty v génoch <i>F5, F2, MTHFR, PAI</i>	Fluor. PCR	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD	gDNA	KardioGEN, vybrané DNA varianty v génoch <i>ACE, ITGB3, FGB, F13A1, AGT, AGTR1, CBS</i>	Fluor. PCR	
NA, CE/IVD	gDNA	KardioGEN Plus, kombinácia TromboGEN a KardioGEN	Fluor. PCR	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD/LDT	gDNA	PREVENTscreen, skríninové vyšetrenie prenášateľstva najčastejších patologických mutácií závažných genetických ochorení (v génoch <i>CFTR, SMN1/LDT, SMN2/LDT, GJB2/LDT</i>)	Fluor. PCR, priame DNA sekvenovanie	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, CE/IVD/LDT	gDNA	PREVENTscreen Plus, skríninové vyšetrenie prenášateľstva najčastejších závažných genetických ochorení (v génoch <i>CFTR, SMN1/LDT, SMN2/LDT, GJB2, SERPINA1/LDT, HFE, UGT1A1/LDT, ATP7B/LDT</i>)	Fluor. PCR, priame DNA sekvenovanie	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	MLPA analýza, CNV varianty vo vybraných génoch	Fluor. PCR	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	Deficiencia A1AT, gén <i>SERPINA1</i> (Z alela)	Priame DNA sekvenovanie	SeqStudio (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	CarioBac, detekcia 6 kariogénnych baktérií	Real-Time PCR	AriaMx (Agilent), QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems)
NA, LDT	gDNA	BacBIOM, orálny bakterióm	Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel	iSeq (Illumina)
NA, LDT	gDNA	FarmaGEN, analýza haplotypov v génoch <i>CYP2D6, CYP2C19</i>	Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel	iSeq (Illumina)
NA, LDT	gDNA	FarmaGEN Plus, analýza haplotypov, resp. SNP v génoch <i>CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, SLCO1B1, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, TPMT, VKORC1</i>	Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel	iSeq (Illumina)

Vysvetlivky skratiek:	<ul style="list-style-type: none"> ▪ PK – periférna krv, ▪ BS – bukálny ster, ▪ GS – gingiválny ster, ▪ SL – slina, ▪ gDNA – genomická DNA, 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ A – vyšetrenia akreditované normou ISO 15189, ▪ NA – vyšetrenia neakreditované, ale vykonávané v súlade s normou ISO 15189, ▪ N – vyšetrenie neakreditované, ▪ CE – certifikovaná analytická súprava na vyšetrenie, ▪ CE/IVD – certifikovaná analytická súprava na vyšetrenie určená na <i>in vitro</i> diagnostiku, 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ LDT – interne laboratórne vyvinutý (<i>inhouse</i>) test (z angl. <i>Laboratory developed test</i>), ▪ HPO – <i>Human Phenotype Ontology</i> databáza, ▪ ŠPP – štandardný pracovný postup, ▪ PCR – polymerázová reťazová reakcia
------------------------------	--	--	---

Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen s.r.o. Ilkovičova 8 841 04 Bratislava	Označenie ID-16 Názov dokumentu Zoznam aktivít vykonávaných pod flexibilným rozsahom
Vydal LGM, AGEL Gen, s.r.o.	Verzia.Revizia 6.0 Strana 5 z 5

PRINCÍPY akreditovaných metód (položky rozsahu akreditácie RA):

1. Izolácia DNA – východiskový materiál: periférna krv a bunkový ster (bukálny alebo gíngiválny), výsledkom je izolovaná genomická DNA. Metodika nevedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia, predstavuje čiastkový krok, ktorý sa využíva v ďalších princípoch.
2. PCR amplifikácia/ fluorescenčná PCR – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
3. Real Time PCR – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
4. Priame DNA sekvenovanie – východiskový materiál: PCR produkt. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.
5. Masívne paralelné DNA sekvenovanie – východiskový materiál: genomická DNA. Metodika vedie k vytvoreniu výsledku vyšetrenia.