

| | | | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|-------------------------------------------------------------|--------|-------|
| 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 | 7.0 | Strana | 1 z 4 |

Dátum aktualizácie dokumentu: 10.04.2026

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, CE/IVD | gDNA | Syndróm fragilného X (FRAX), gén <i>FMR1</i> (CGG repet.) | Fluor. PCR (2)/ŠPP 2 | SeqStudio (Applied Biosystems) |
| A, CE/IVD | gDNA | Mikrodelécie Y-chromozómu, gény <i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i> | | |
| A, CE/IVD | gDNA | Spinocereberálna ataxia, 3nt expanzie v génoch asociovaných s SCA | | |
| A, CE/IVD | gDNA | Friedreichova ataxia, 3nt expanzie v géne <i>FRDA</i> | | |
| NA, LDT | gDNA | BRCAscreen, 32 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v SR populácii | Fluor. PCR, Real-Time PCR, Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel | SeqStudio, QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems), iSeq (Illumina) |
| NA, 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, Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel | AriaMx (Agilent), QuantStudio 3, QuantStudio 5 Dx (Applied Biosystems), iSeq (Illumina) |
| NA, CE/IVD | gDNA | Hemochromatóza, gén <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C | | |
| NA, CE/IVD | gDNA | Celiakia, HLA alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8, DR4 | | |
| NA, CE/IVD | gDNA | Laktózová intolerancia, gén <i>LCT</i> (c.-13910T>C, c.-22018A>G) | | |
| NA, LDT | gDNA | Histamínová intolerancia, gén <i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T) | Priame DNA sekvenovanie | SeqStudio (Applied Biosystems) |
| NA, 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> | | |
| NA, CE/IVD | gDNA | TPMT deficiencia, alely *2, *3A, *3B, *3C | | |
| NA, LDT | gDNA | Vyšetrenie špecifického DNA variantu, definovať gén a variant | Masívne paralelné sekvenovanie | NextSeq 1000/2000 (Illumina) |
| NA, LDT | gDNA | Deficiencia A1AT, gén <i>SERPINA1</i> (Z alela) | | |
| NA, LDT | gDNA | Vyšetrenie génov/panelov génov prístupom CES alebo WES | | |
| NA, LDT | | Juvenilná myoklonická epilepsia, gény <i>LGI1</i> , <i>CLCN2</i> , <i>GABRA1</i> | | |
| NA, LDT | | Epilepsia – ADNFLE, gény <i>CHRNA2/4</i> , <i>CHRN2</i> | | |
| NA, LDT | | Cadasil 1 syndróm, gén <i>NOTCH3</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 7.0 Strana 2 z 4 |

| | | | | |
|---------|------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|------------------------------|
| NA, LDT | | Speech-language syndróm 1, gén <i>FOXP2</i> | | |
| NA, LDT | | Progres. externá oftalmoplégia, gén <i>POLG</i> | | |
| NA, LDT | | Usher syndróm, gén <i>MYO7A</i> | | |
| NA, LDT | | Marfan syndróm, gény <i>FBN1, TGFBR2</i> | | |
| NA, LDT | | Osteogenesis imperfecta 1 a 2, gény <i>COL1A1, COL1A2</i> | | |
| NA, LDT | | Stickler syndróm, gén <i>COL2A1</i> | | |
| NA, LDT | | Kleidokraniálna dysostóza, gén <i>RUNX2</i> | | |
| NA, LDT | | Vitamín D rachitída typ 1, gén <i>PHEX</i> | | |
| NA, LDT | | Crouzon syndróm, gén <i>FGFR2</i> | | |
| NA, LDT | | Hereditárny karcinóm prsníka/ovária, gény <i>BRCA1, BRCA2, CDH1</i> | | |
| NA, LDT | | Lynchov syndróm (HNPCC), gény <i>MLH1, MSH2, MSH6</i> | | |
| NA, LDT | | Famil. adenomatózna polypóza, gén <i>APC</i> | | |
| NA, LDT | gDNA | Neurofibromatóza typ 1 a 2, gény <i>NF1, NF2</i> | Masívne paralelné sekvenovanie | NextSeq 1000/2000 (Illumina) |
| NA, LDT | | Tuberózna skleróza, gény <i>TSC1, TSC2</i> | | |
| NA, LDT | | Xeroderma pigmentosum, gén <i>XPA</i> | | |
| NA, LDT | | Atypický hemolytický uremický sy, gén <i>CFH</i> | | |
| NA, LDT | | Familárna stredomorská horúčka, gény <i>MEFV, MVK</i> | | |
| NA, LDT | | Hereditárny angioedém, gén <i>SERPING1</i> | | |
| NA, LDT | | Imunodeficiencia typu 2 – TACI, gén <i>TNFRSF13B</i> | | |
| NA, LDT | | Noonanovej syndróm, gény <i>PTPN11, RAF, BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, MEK1, MEK2, SOS1, SHOC2, CBL</i> | | |
| NA, LDT | | Cohenov syndróm – COH1, gén <i>VPS13B</i> | | |
| NA, LDT | | Oculo-dentodigital syndróm, gén <i>GJA1</i> | | |
| NA, LDT | | Popliteal-Pterygium syndróm, gén <i>IRF6</i> | | |
| NA, LDT | | Angelman syndróm, gén <i>UBE3A</i> | | |
| NA, LDT | | Bartterov syndróm, gén <i>CLCNKB</i> | | |
| NA, LDT | | AD polycystická choroba obličiek, gény <i>PKD1, PKD2</i> | | |
| NA, LDT | | Cerebrálne kavernózne malformácie, gény <i>CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)</i> | | |
| NA, LDT | | Alzheimerova choroba, gény <i>PSEN1, PSEN2</i> | | |
| NA, LDT | | Duchene/Becker muskul. dystrofia, gén <i>DMD</i> | | |
| NA, LDT | | Niemann-Pick syndróm, gény <i>NPC1, NPC2, SMPD1</i> | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Imunologické ochorenia, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Kolagenopatie/ Osteochondrodysplázie, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Nefropatie a Polycystické choroby obličiek, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Rasopatie a Neurofibromatózu, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Kardiomyopatie, podľa HPO databázy | | |

| | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| 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 7.0 | Strana 3 z 4 |

| | | | | |
|----------------|------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|
| NA, LDT | gDNA | Panel génov pre Neurodegeneratívne ochorenia, podľa HPO databázy | Masívne paralelné sekvenovanie | NextSeq 1000/2000 (Illumina) |
| NA, LDT | | Panel génov pre Polyneuropatie/ Neuropatie, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Epilepsie, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Neuromuskulárne ochorenia, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Mitochondriálne och. (jadrové a mtDNA gény), podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Retinopatie, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Hereditárne onkologické syndrómy a HBOC, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Hypotónie, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | Panel génov pre Poruchy intelektu, podľa HPO databázy | | |
| NA, LDT | | GENscreen, masívne paralelné sekvenovanie, panely génov (metóda CES, cca 5 500 génov) | | |
| NA, LDT | | EXOMscreen, celo-exómové sekvenovanie (cca 20 000 génov) | | |
| NA, LDT | | ONCOscreen, panel génov asociovaných s hereditárnymi onkologickými syndrómami (prsík, hrubé črevo, pankreas, pokožka, žalúdok) podľa HPO databázy | | |
| NA, CE/IVD/LDT | | gDNA | | |
| NA, CE/IVD/LDT | gDNA | Fruktózová intolerancia, vybrané DNA varianty v géne <i>ALDOB</i> | | |
| NA, CE/IVD/LDT | gDNA | Cardio/Alzheimer gén <i>APOE</i> , rizikové alely E2, E3, E4 | | |
| NA, LDT | gDNA | DentalBAC, detekcia 12 parapatogénnych baktérií | Real-Time PCR | AriaMx (Agilent), QuantStudio 3, 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 | | |
| NA, CE/IVD | gDNA | Psoriáza, alely HLA-C*06 | | |
| NA, LDT | gDNA | CarioBac, detekcia 6 kariogénnych baktérií | | |
| NA, CE/IVD/LDT | gDNA | PREVENTscreen, skriningové vyšetrenie prenášačstva najčastejších patologických mutácií závažných genetických ochorení (v génoch <i>CFTR</i> , <i>SMN1/LDT</i> , <i>SMN2/LDT</i> , <i>GJB2/LDT</i>) | | |
| NA, CE/IVD/LDT | gDNA | PREVENTscreen Plus, skriningové vyšetrenie prenášačstva najčastejších závažných genetických ochorení (v génoch <i>CFTR</i> , <i>SMN1/LDT</i> , <i>SMN2/LDT</i> , <i>GJB2</i> , <i>SERPINA1/LDT</i> , <i>HFE</i> , <i>UGT1A1/LDT</i> , <i>ATP7B/LDT</i>) | Fluor. PCR, priame DNA sekvenovanie, Masívne paralelné sekvenovanie, Custom Twist panel | SeqStudio (Applied Biosystems), iSeq (Illumina) |
| NA, LDT | gDNA | MLPA analýza, CNV varianty vo vybraných génoch | Fluor. PCR | SeqStudio (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</i> , <i>CYP2C19</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.Revízia 7.0 Strana 4 z 4 |

| | | | | | | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|-----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 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) | | | |
| NA, LDT | gDNA | Gilbertov syndróm, gén <i>UGT1A1</i> , promótor | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i> , 68 DNA variantov | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i> – vybrané najčastejšie varianty c.1340del4, c.2332C>G, c.2336G>A, c.3207C>A, c.3402delC | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | Wilsonova choroba, gén <i>ATP7B</i> | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | Cystická fibróza, gén <i>CFTR</i> | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | Hereditárna pankreatitída, gény <i>PRSS1, SPINK1</i> | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | TromboGEN, vybrané DNA varianty v génoch <i>F5, F2, MTHFR, PAI</i> | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | KardioGEN, vybrané DNA varianty v génoch <i>ACE, ITGB3, FGB, F13A1, AGT, AGTR1, CBS</i> | | | | | |
| NA, LDT | gDNA | KardioGEN Plus, kombinácia TromboGEN a KardioGEN | | | | | |
| <p>Vysvetlivky skratiek:</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <ul style="list-style-type: none"> ▪ PK – periférna krv, ▪ BS – bukálny ster, ▪ GS – gingiválny ster, ▪ SL – slina, ▪ gDNA – genomická DNA, </td> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <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, </td> <td style="width: 33%; vertical-align: top;"> <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 </td> </tr> </table> | | | | | <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 |
| <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 | | | | | |

Princípy akreditovaných metód (položky rozsahu akreditácie RA):

1. Izolácia DNA – východiskový materiál: periférna krv a bunkový ster (bukálny alebo gingiválny), 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.