

Označenie dokumentu	IS 23	Verzia/revízia: 4/0
Názov dokumentu	Zoznam vyšetrení pod flexibilným rozsahom	Strana 1 z 2

Položka	Objekt vyšetrenia		Vyšetrenie			Označenie metódy (ŠPP)	Zariadenie	
	Biologický materiál / systém	Ukazovateľ / Analyt / Parameter	Princíp metódy (položka RA)	Vyšetrenie	Rozsah vyšetrenia			
1	Periférna krv	nukleová kyselina	Extrakcia nukleových kyselín (1)	všetky		ŠPP-1	Manuálna metóda	
2	Nukleová kyselina	genomické varianty	PCR/ fluorescenčná PCR (2)	všetky pre sekvenovanie DNA Sangerovou metódou		ŠPP-2	Elektroforetická aparátúra	
3				Cystická fibróza	50 patogénnych variantov	ŠPP-3.1	SeqStudio genetický analyzátor	
4				Sterilita - mužský faktor	delécie AZF oblasti Y	ŠPP-3.2		
5				Huntingtonova chorea	CAG expanzia <i>HTT</i>	ŠPP-3.3		
6				Myotonická dystrofia typ 1	CTG expanzia <i>DMPK</i>	ŠPP-3.4		
7				Myotonická dystrofia typ 2	CCTG expanzia <i>ZNF9</i>	ŠPP-3.4		
8				Spinálna svalová atrofia	počet kópií <i>SMN1/SMN2</i>	ŠPP-4		
9				Duchennova/Beckerova svalová dystrofia	delécie <i>DMD</i>	ŠPP-4		
10				Charcot Marie Tooth sy./HNPP	delécie/duplikácie <i>PMP22</i>	ŠPP-4		
11				Nukleová kyselina	genomické varianty	Sekvenovanie DNA Sangerovou metódou (3)		Alkaptonúria
12	Fábryho choroba	kódujúca sekv. <i>GLA</i>	ŠPP-5					
13	Fenylketonúria	kódujúca sekv. <i>PAH</i>	ŠPP-5					
14	Primárny kongenitálny glaukóm	kódujúca sekv. <i>CYP1B1</i>	ŠPP-5					



GENEXPRESS spol. s r.o.
Mlynarovičova 22
851 03 Bratislava

Vydal: *Laboratórium lekárskej genetiky*
Ilkovičova 6
842 15 Bratislava

Označenie dokumentu	IS 23	Verzia/revízia: 4/0
Názov dokumentu	Zoznam vyšetrení pod flexibilným rozsahom	Strana 2 z 2

15				Nesyndrómova strata sluchu	kódujúca sekv. <i>GJB2</i>	ŠPP-5	
16				Hemofília A	kódujúca sekv. <i>F8</i>	ŠPP-5	
17				Cystická fibróza	kódujúca sekv. <i>CFTR</i>	ŠPP-5	
18	Periférna krv	genomické varianty	Real Time PCR (4)	trombofilné stavy	varianty <i>FII, FV</i>	ŠPP-6	Light Cyclor 480II
19				trombofilné stavy	varianty <i>MTHFR</i>	ŠPP-6	

Skratky:

RA - rozsah akreditácie

ŠPP - štandardný pracovný postup

Vydal: GENEXPRESS spol. s r.o., Osvedčenie o akreditácii č.M-088

Aktualizácia: Ing. Stanislava Imrichová, 21.8.2025