 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o. ID15 Pokyny pre klientov		Strana: 1/8 Dátum vydania: 12.7.2019 Verzia/Revízia: 1/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

Informácie o vyšetreniach má laboratórium prístupne pre klientov – pacientov, lekárov, samoplatcov, resp. používateľov laboratórnych služieb ma svojej webovej stránke (www.dnatest.sk, resp. www.ghcgenetics.sk) ako aj formou tohto interného dokumentu.

Umiestnenie laboratória:

Laboratórium genomickej medicíny spoločnosti GHC GENETICS SK, s.r.o. sídli na prízemí budovy Univerzitného vedeckého parku, Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava, mestská časť Karlova Ves.

Pracovná doba laboratória:

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

Druh ponúkaných klinických služieb:

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

- 1. Medicínske DNA vyšetrenia** – väčšina patrí medzi akreditované vyšetrenia, vykonávané buď pre samoplatcov, alebo v odborne indikovaných prípadoch vykazované na zdravotné poisťovne. Testy sú zväčša zamerané na detekciu DNA predispozície na určitý typ ochorenia.
- 2. Forenzné DNA vyšetrenia** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, DNA vyšetrenia rôznej formy príbuzenstiev a paternitné DNA testy, v tomto smere laboratórium ponúka aj súdnoznalecké posudky
- 3. Genografické DNA vyšetrenia** – patria medzi neakreditované vyšetrenia, ktoré analyzujú mitochondriálnu a Y chromozomálnu DNA za účelom určenia maternálnej a paternálnej haplotypovej skupiny a jej zaradenia v geografickom kontexte historickej migrácie populácií


Typy spracovávaných vzoriek:

- 1. Periférna krv (PK)** – odoberaná do skúmaviek s draselnou EDTA, min. objem 1 ml
- 2. Bunkový ster:**
 - 2a. Bukálny ster (BS)** – odoberaný na vatový tampón, bližšie informácie viď. 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 viď. odber materiálu
- 3. Plodová voda (PV)** – spracovávaná čerstvá, min. objem 1 ml – nie je súčasťou akreditovaného princípu izolácie DNA

Zoznam ponúkaných laboratórnych vyšetrení:

1. Zoznam vyšetrení indikovaných na zdravotné poisťovne


NEUROLOGICKÉ A SVALOVÉ PORUCHY			
Juvenilná myoklonický epilepsia	<input type="checkbox"/> <i>LGI1, CLCN2, GABRA1</i>	Spinálna muskul. atrofia – SMA	<input type="checkbox"/> <i>SMN1, SMN2 (MLPA) #</i>
Epilepsia – ADFLE	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2/4, CHRNB2</i>	Charcot-Marie Tooth sy (CMT1)	<input type="checkbox"/> <i>CMT1-PMP22(MLPA) #</i>
Cadasil 1 syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i>	Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA1 - c.1267delG #</i>
Speech-language syndróm 1	<input type="checkbox"/> <i>FOXP2</i>	Friedreich ataxia, FRDA	<input type="checkbox"/> <i>FXN (GAA rep.) #</i>
Progres. externá oftalmoplégia	<input type="checkbox"/> <i>POLG</i>	Spinocerebrálna ataxia	<input type="checkbox"/> <i>SCA1-3/6 (CAG rep.) #</i>
Usher syndróm	<input type="checkbox"/> <i>MYO7A</i>		
PORUCHY VÄZIVA, SKELETU A RASTU			
Marfan syndróm	<input type="checkbox"/> <i>FBN1</i> <input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i>	Crouzon syndróm	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i>
Osteogenesis imperfecta 1 a 2	<input type="checkbox"/> <i>COL1A1</i> <input type="checkbox"/> <i>COL1A2</i>	Di-George syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TBX1 (MLPA) #</i>
Stickler syndróm	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>	Robinow syndróm	<input type="checkbox"/> <i>ROR2 - c.355C>T #</i>
Kleidokraniálna dysostóza	<input type="checkbox"/> <i>RUNX2</i>	Kampomelická dysplázia	<input type="checkbox"/> <i>SOX9 (známy variant)</i>

	GHC GENETICS SK s.r.o.		Strana: 2/8
	ID15 Pokyny pre klientov		Dátum vydania: 12.7.2019
			Verzia/Revízia: 1/0
Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová	Dátum 12.7.2019
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

Vitamín D rachitída typ 1	<input type="checkbox"/> PHEX		
HEREDITÁRNE ONKOLOGICKÉ SYNDRÓMY			
Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC) #	<input type="checkbox"/> BRCA1 <input type="checkbox"/> BRCA2	Li Fraumeni syndróm	<input type="checkbox"/> TP53
	<input type="checkbox"/> MLPA BRCA1 #	Hered. difúzny ca žalúdka/HBOC	<input type="checkbox"/> CDH1
	<input type="checkbox"/> MLPA BRCA2 #	Famil. adematózna polypóza	<input type="checkbox"/> APC
Lynchov syndróm (Hereditárny nepolypózny karcinóm kolorekta)	<input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2	Cowden syndróm	<input type="checkbox"/> PTEN
	<input type="checkbox"/> MSH6	Neurofibromatóza typ 1 a 2	<input type="checkbox"/> NF1 <input type="checkbox"/> NF2
	<input type="checkbox"/> MLPA-gén: #	Tuberózna skleróza	<input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2
Familiárny medulárny karcinóm #	<input type="checkbox"/> RET (ex 10-15)	Xeroderma pigmentosum	<input type="checkbox"/> XPA
METABOLICKÉ PORUCHY			
Wilsonova choroba #	<input type="checkbox"/> ATP7B	Akútna intermitentná porfýria	<input type="checkbox"/> HMBS
	<input type="checkbox"/> ATP7B - p.H1069Q #	Syndróm GLUT1 deficiencie	<input type="checkbox"/> SLC2A1
	<input type="checkbox"/> ATP7B - c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X #	Hereditárna pankreatitída	<input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1
Gilbertov syndróm #	<input type="checkbox"/> UGT1A1, promótor #	Deficiencia A1AT	<input type="checkbox"/> SERPINA1 (Z alela) #
ENDOKRINOLOGICKÉ, IMUNOLOGICKÉ A HEMATOLOGICKÉ PORUCHY			
Atypický hemolytický uremický sy	<input type="checkbox"/> CFH	Imunodeficiencia typu 2 - TAC1	<input type="checkbox"/> TNFRSF13B
Diabetes insipidus	<input type="checkbox"/> AVP	Kongen. adrenálna hyperplázia	<input type="checkbox"/> CYP21A2
Familiárna stredomorská horúčka	<input type="checkbox"/> MEFV, MVK	McCune-Albright syndróm	<input type="checkbox"/> GNAS
Hereditárny angioedém	<input type="checkbox"/> SERPING1		
VÝVOJOVÉ A MENTÁLNE PORUCHY			
Noonanovej syndróm	<input type="checkbox"/> PTPN11, exóny 4-15	<input type="checkbox"/> KRAS, 4 exóny <input type="checkbox"/> NRAS, 4 exóny	<input type="checkbox"/> HRAS, 4 exóny
	<input type="checkbox"/> RAF, 4 exóny	<input type="checkbox"/> MEK1, 3 exóny <input type="checkbox"/> MEK2, 3 exóny	<input type="checkbox"/> CBL, 3 exóny
	<input type="checkbox"/> BRAF, 7 exónov	<input type="checkbox"/> SOS1, 3 exóny <input type="checkbox"/> SHOC2, 1 exón	
Syndróm fragilného X (FRAX)	<input type="checkbox"/> FMR1 (CGG repet.) #	Cohenov syndróm - COH1	<input type="checkbox"/> VPS13B
Popliteal-Pterygium syndróm	<input type="checkbox"/> IRF6	Legiusov syndróm	<input type="checkbox"/> SPRED1
Angelman syndróm	<input type="checkbox"/> UBE3A	Oculo-dentodigital syndróm	<input type="checkbox"/> GJA1
Bartterov syndróm	<input type="checkbox"/> CLCNKB	AD polycystická choroba obličiek	<input type="checkbox"/> PKD1 <input type="checkbox"/> PKD2
INÉ OCHORENIA			
Trombofília	<input type="checkbox"/> F5, Leiden #	Cystická fibróza	<input type="checkbox"/> CFTR
	<input type="checkbox"/> F2, c.20210G>A #		<input type="checkbox"/> CFTR, >50 variantov #
	<input type="checkbox"/> MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C #		<input type="checkbox"/> CFTR, p.F508del #
Trombofília iné varianty:	#	Hemochromatóza	<input type="checkbox"/> HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C #
Mikrodelécie Y-chromozómu	<input type="checkbox"/> AZFa, AZFb, AZFc #	PCR diagnostika aneuploidii	<input type="checkbox"/> Chr. 13, 18, 21, X, Y#
Vyšetrenie špecifického variantu (vyplniť) #	GÉN:	VARIANT:	
Vyšetrenie iných asociovaných génov (vyplniť):			

Doba dodania výsledku vyšetrenia je pre štandardné komplexné genetické vyšetrenia stanovená na 3-6 mesiacov od prijmu vzorky. V prípade jednoduchších vyšetrení označených znakom # je doba dodania výsledku vyšetrení 15-20 pracovných dní.


V prípade vyššie uvedených typov testov je štandardným primárnym východiskovým materiálom vyšetrenia periférna krv, príp. bukalny ster.

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o. ID15 Pokyny pre klientov		Strana: 3/8 Dátum vydania: 12.7.2019 Verzia/Revízia: 1/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

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

2. Zoznam vyšetrení pre samoplatcov:

Názov vyšetrenia	Špecifikácia vyšetrenia	Materiál	Cena (€)	Trvanie testu
DENTÁLNE DNA TESTY				
<input type="checkbox"/> Dental BAC	DNA detekcia 11 paropatogénnych baktérií: <i>Aggregatibacter actinomycetemcomitans</i> , <i>Campylobacter rectus</i> , <i>Capnocytophaga gingivalis</i> , <i>Eikenella corrodens</i> , <i>Eubacterium nodatum</i> , <i>Fusobacterium sp.</i> , <i>Parvimonas micra</i> , <i>Prevotella intermedia</i> , <i>Porphyromonas gingivalis</i> , <i>Treponema denticola</i> , <i>Tannerella forsythia</i>	GS	70	15 dní
<input type="checkbox"/> Dental GEN®	4 DNA varianty/alely v <i>IL1A</i> , <i>IL1B</i> , <i>IL1RN</i> , <i>HLA-DRB1*04</i>	BS, GS	70	15 dní
<input type="checkbox"/> Dental DUO	Dental BAC a Dental GEN®	PG	110	15 dní
INÉ DNA TESTY				
<input type="checkbox"/> Alopécia	<i>EDA2R</i> , <i>AR</i> (5 vybraných variantov) – Androgénna plešatosť	PK, BS	90	15 dní
<input type="checkbox"/> PCR diagnostika aneuploidii	Chromozómy 13, 18, 21, X, Y	PV, BS	150	7 dní
<input type="checkbox"/> Mikrodelécie Y-chrom.	<i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i> , 14 <i>SRY</i> lokusov	PK, BS	130	15 dní
POTRAVINOVÉ INTOLERANCIE				
<input type="checkbox"/> Celiakia	HLA alely <i>DQ2.2</i> , <i>DQ2.5</i> , <i>DQ8</i>	PK, BS	90	15 dní
<input type="checkbox"/> Laktózová intolerancia	<i>LCT</i> (c.-13910T>C, c.-22018A>G)	PK, BS	90	15 dní
<input type="checkbox"/> Histamínová intolerancia	<i>AOC1</i> (c.-691G>T, c.-594A>T, c.47C>T, c.995C>T)	PK, BS	90	15 dní
HEREDITÁRNE OCHORENIA (# odporúčaná genetická konzultácia u klinického genetika)				
<input type="checkbox"/> <i>BRCA1/BRCA2</i> screen #	25 najčastejších mutácií génov <i>BRCA1/2</i> v ČR a SR populácii	PK, BS	110	15 dní
<input type="checkbox"/> Hereditárny karcinóm prsníka a ovárií (HBOC) #	<i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , celé gény, MLPA analýza	PK	1 700	3 mes.
<input type="checkbox"/> Cystická fibróza	<i>CFTR</i> (64 najčastejších mutácií + <i>IVS8-5T</i>)	PK, BS	230	15 dní
<input type="checkbox"/> Deficit A1AT (CHOCHP/Emfyzém pľúc/Hep. dysfunkcia)	<i>SERPINA1</i> , alela S (p.E264I)/alela Z (p.E342K)	PK, BS	100	15 dní
<input type="checkbox"/> Hemochromatóza	<i>HFE</i> , 2 exóny, (p.H63D, p.S65C, p.C282Y)	PK, BS	110	15 dní
<input type="checkbox"/> Gilbertov syndróm	<i>UGT1A1</i> , promótor, TATA box	PK, BS	50	10 dní
<input type="checkbox"/> Wilsonova choroba	<i>ATP7B</i> , variant p.H1069Q	PK, BS	40	10 dní
<input type="checkbox"/> Trombofília – Faktor 5 a 2	<i>F5</i> (Leiden, c.1601G>A), <i>F2</i> (c.20210G>A, resp. c.*97G>A)	PK, BS	50	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofília – MTHFR	<i>MTHFR</i> (c.677C>T, resp. c.665C>T, p.A222V; c.1298A>C, c.1286A>C, p.E429A)	PK, BS	50	15 dní
<input type="checkbox"/> Trombofília – PAI1*	<i>PAI1/SERPINE1</i> (alela 4G/5G, resp. c.-820_-817G(4_5))	PK, BS	40	20 dní
<input type="checkbox"/> Trombofília – Faktor 5/R2*	<i>F5</i> (p.H1299R)	PK, BS	40	20 dní
<input type="checkbox"/> Trombofília – Faktor 13*	<i>F13</i> (p.V34L)	PK, BS	40	20 dní
<input type="checkbox"/> Hypercholesterolémia*	<i>APOB-100</i> (p.R3500Q)	PK, BS	40	20 dní
<input type="checkbox"/> Isch. choroba srdca (ICHS)/ Alzheimerova choroba*	<i>APOE</i> (alely E2, E3, E4)	PK, BS	90	20 dní
<input type="checkbox"/> Hypertenzia/ ICHS*	<i>ACE</i> (inercia/delécia 287 kb)	PK, BS	90	20 dní
<input type="checkbox"/> Trombocytopenia / ICHS*	<i>GPIIIa</i> (p.L33P)	PK, BS	90	20 dní
KOMPLEXNÉ GENETICKÉ VYŠETRENIA				
<input type="checkbox"/> TromboGenPlus®*	<i>FV</i> (Leiden, c.1601G>A), <i>F2</i> (c.*97G>A), <i>MTHFR</i> (c.665C>T, c.1286A>C), <i>PAI1</i> (c.-820_-817G(4_5))	PK, BS	120	20 dní
<input type="checkbox"/> AteroGen®*	<i>APOB-100</i> (p.R3500Q); <i>APOE</i> (alely E2, E3, E4); <i>GPIIIa</i> (p.L33P); <i>ACE</i> (ins/del 287kb); <i>FGB</i> (c.-	PK, BS	150	20 dní

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o. ID15 Pokyny pre klientov		Strana: 4/8 Dátum vydania: 12.7.2019 Verzia/Revízia: 1/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

	455G>A); NOS3 (c.-786T>C, c.894G>T); LTA (c.804C>A)			
<input type="checkbox"/> Iný požadovaný test - vypísať	Cena špecifického individuálneho testu ako aj doba trvania budú určené po telefonickú konzultácii dohodou.			

3. Zoznam vyšetrení príbuznosti a otcovstva:

TYP DNA TESTU	Cena v EUR ¹	Trvanie ²
<input type="checkbox"/> ŠTANDARD anonymný test otcovstva/materstva, 2 vzorky	120.-	5
<input type="checkbox"/> EXTRA anonymný test otcovstva/materstva, 2 vzorky, výsledková správa s DNA profilmi	150.-	5
<input type="checkbox"/> PRENATAL test otcovstva pred narodením, 3 vzorky (vrátane testu pohlavia a Down sy.)	220.-	7
<input type="checkbox"/> FAMILIA test príbuznosti osôb, 2 a viac vzoriek	od 280.-	15
<input type="checkbox"/> TWIN test jedno-/dvoj-vaječnosti dvojčiat (monozygotita), 2 vzorky	120.-	5

PRÍPLATKY	Cena v EUR
<input type="checkbox"/> každá ĎALŠIA TESTOVANÁ VZORKA nad definovaný počet, uveďte počet:	60.-
<input type="checkbox"/> NEŠTANDARDNÝ MATERIÁL od 1 účastníka testu, analýza sa predlžuje o 10 dní, uveďte počet:	60.-
<input type="checkbox"/> EXPRESNÝ PRÍPLATOK (výsledok do 2 pracovných dní), platí len pre testy otcovstva ŠTANDARD a EXTRA	100.-

¹ Ceny sú uvádzané v EUR vrátane DPH

² Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

4. Zoznam genografických a genealogických vyšetrení:

TYP DNA TESTU	Cena v EUR ³	Trvanie ⁴
<input type="checkbox"/> PATERNALINEA genografický test Y chromozómovej DNA, 1 vzorka	95.-	10
<input type="checkbox"/> MATERNALINEA genografický test mitochondriálnej DNA, 1 vzorka	105.-	15
<input type="checkbox"/> DUOLINEA genografický test Y chromozómovej aj mitochondriálnej DNA, 1 vzorka	180.-	15
<input type="checkbox"/> DNA PROFIL individuálny profil, 16 markerov, 1 vzorka	95.-	5

³ Ceny sú uvádzané v EUR vrátane DPH

⁴ Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

Údaje na žiadanke:

Žiadanka na vyšetrenie musí prísť do laboratória riadne vyplnená tak, aby bolo možné identifikovať jednoznačne 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

¹ Ceny sú uvádzané v EUR vrátane DPH

² Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

³ Ceny sú uvádzané v EUR vrátane DPH

⁴ Dĺžka trvania analýzy (v počte pracovných dní) od prijatia vzoriek a finančnej úhrady do dňa odoslania správy

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o. ID15 Pokyny pre klientov		Strana: 5/8 Dátum vydania: 12.7.2019 Verzia/Revízia: 1/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

- 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
- v prípade potreby doplnenie rodokmeňa, resp. klinických informácií o osobnej anamnéze a rodinnej anamnéze pacienta
- v prípade potreby ďalšie poznámky potrebné ku komplexnej interpretácii výsledkov vyšetrenia
- podpísaný dobrovoľný informovaný súhlas je podľa zákona povinný archivovať žiadajúci lekár, v prípade potreby však možno 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 indikácie vyšetrenia cez lekára – meno a priezvisko lekára, kód ambulancie, kód pracoviska
- presná indikácia DNA analýzy, definícia 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.

Pokyny na prípravu pacienta, odber, transport a manipuláciu s primárnymi vzorkami:

Podstatné pre vykonanie vyšetrení je správne určenie identity pacienta na vyplnenej žiadanke a zaslanej vzorke biologického materiálu.


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 orientačné a uvedené ako odporúčané, či optimálne. Podľa viacerých odborných publikácií však 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.

Typ vzorky	Skratka	Objem, typ média	Skladovanie pred transportom	Optimálna teplota transportu	Optimálne doba transportu
Periférna krv	PK	1 skúmavka, 1-2 ml v draselnej EDTA	4-6 °C, alebo do 2 dní pri 25-30 °C	4-30 °C, Nemraziť	od 1 do 5 dní
Bukálny ster	BS	Sušiť voľne na vzduchu cca 1 hod.	25-30 °C		od 1 do 10 dní
Plodová voda	PV	1,5-2,0 ml skúmavka bez média	4-6 °C, alebo do 1 dňa pri 25-30 °C		do 12-48 hod.

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o. ID15 Pokyny pre klientov		Strana: 6/8 Dátum vydania: 12.7.2019 Verzia/Revízia: 1/0
	Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová
		Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

Gingiválny ster	GS	Špeciálny odberový set, sušiť v priloženej skúmavke	4-6 °C alebo po vysušení 25-30 °C		od 1 do 10 dní
-----------------	----	---	-----------------------------------	--	----------------

Odber materiálu – Bukálny ster

Postup odberu:

1. Pred odberom približne hodinu nič nejesť a nepiť, takisto dojča nesmie byť dojčené najmenej pol hodiny pred odberom. Ideálne uskutočniť odber pred rannou 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.

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.

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, 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 anaeróbny alebo fakultatívne anaeróbny 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.

 GHC GENETICS SK	GHC GENETICS SK s.r.o.		Strana: 7/8		
	ID15 Pokyny pre klientov		Dátum vydania: 12.7.2019		
				Verzia/Revízia: 1/0	
Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová	Dátum 12.7.2019	Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

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 sviatkov), preto v prípade potreby môžete uchovávať krátkodobo vzorky v chladničke.

Odber materiálu – Plodová voda

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

Celkovo 1-2 ml čerstvej 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.

Kritériá laboratória pre príjem, resp. odmietnutie vzorky:

V prípade, že nebude možné jednoznačne identifikovať pacienta, resp. údaje na žiadanke a vzorke materiálu, alebo bude vzorka dodaná 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.

Všeobecne sa však zodpovedný zamestnanec snaží primárne komunikovať s indikujúcim lekárom, alebo zasielajúcim klientom prípadne nezrovnalosti.

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, klinického genetika, ktorý mu po objednaní klinicko-genetické poradenstvo poskytne.

Postup laboratória na riešenie sťažností

Na evidenciu sťažností slúži formulár F14-Záznam o nehode, sťažnosti / reklamácií, do ktorého je klient oprávnený spísať sťažnosť v prípade osobnej návštevy. V prípade potreby je príslušný pracovník povinný na základe žiadosti klienta po overení zhody údajov klienta, žiadanky a výsledkovej správy, zapísať sťažnosť do formulára osobne. Pracovník zaznamená pri zápise dátum sťažnosti, identifikuje sťažovateľa a zapíše vec, ktorá je predmetom sťažnosti.

O prijatí sťažnosti informuje príslušný pracovník svojho priameho nadriadeného, ktorý podľa typu sťažnosti rozhodne o tom, ktorý pracovník bude zodpovedný za vyriešenie sťažnosti. Následne je tento pracovník povinný posúdiť oprávnenosť sťažnosti a začať ju riešiť podľa postupu uvedenom v ID 09 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.

	GHC GENETICS SK s.r.o.		Strana: 8/8		
	ID15 Pokyny pre klientov		Dátum vydania: 12.7.2019		
				Verzia/Revízia: 1/0	
Vypracoval RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 11.7.2019	Preskúmal Mgr. Feriancová	Dátum 12.7.2019	Schválil RNDr. Konečný, PhD.	Dátum 12.7.2019

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 nezhode, sťažnosti / reklamácií.