

| Kód výkonu | Názov výkonu do zmluvy | Určené pre diagnózy | Metodika | Minimálne prístrojové vybavenie pre štandardnú a alternatívne metodiky | Indikujúce odbornosti | Poznámka |
|------------|--|--------------------------------------|--|--|---|--|
| 7210 | Detekcia mutácií K-RAS génu (kodóny 12 a 13) | C18*, C19*, C20* | SNaPshot metóda, Real-time PCR, príp. HRM, DHPLC. | Termocyklér, špecifické analyzátory pre konkrétny typ použitej metodiky | 062, 019, 319, 219, 350 | |
| 7214 | Postnatálne vyšetrenie karyotypu z dlhodobej tkanivovej kultivácie | bez väzby na diagnózu | Tkanivová kultivácia 10-21 dní, založenie 2 paralelných kultúr z | Laminárny box, termostat , digestor, centrifúgy,váhy, mikroskopické | 062 | |
| 7215 | Postnatálne vyšetrenie karyotypu z kultivácie lymfocytov průzkovaním | bez väzby na diagnózu | Založenie dvoch 24-120 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box,digestory, termostat , váhy, centrifúgy, mikroskopické | 062 | |
| 7216 | Rozšírené vyšetrenie myelodysplastického syndrómu. za | D46* | Fluorescenčná in situ hybridizácia - 1 FISH sondy. | FISH: termostat , centrifúgy, digestor.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | doplnok k výkonu 7233A |
| 7229 | Vyšetrenie iných zápalov ženských pánvových orgánov (mimo | A56*, A63*, N72*, N74.8, N76.8, N87* | PCR ev. Real -time PCR vyšetrenie na Neisseria | End Point termocykler, Real Time termocykler, laminarny box, | 018, 009, 017, 012 | |
| 7234 | Vyšetrenie Gilbertovho syndrómu, detekcia polymorfizmov v UGT1A1 | E80* | Real-time PCR, Fragmentačná analýza | Real-time-PCR analyzátor, Real Time termocykler, laminarny box, | 062, 048, 154, 216, 007, 008, 001, 031, 019, 319, | |
| 7238 | Základné vyšetrenie hemochromatózy, polymorfizmy | E83.1 | PCR -RFLP, Real time PCR, sekvenovanie, hybridizačné | Real Time termocykler, laminarny box, termoblok, PCR box | 062, 048, 154, 216, 007, 008, 001, 031 | |
| 7240 | ISH analýza v prípade pozitivity IHC HER2 neu | C50*, C16* | v prípade pozitivity IHC HER2 neu | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 062, 019, 229, 319, 322, 329, 219, 350, 029 | |
| 9950 | Detekcia mutácií génu EGFR (detekcia mutácií v exónoch 18, 19, | C34* | SNaPshot metóda, Real-time-PCR, príp. HRM, DHPLC. | Termocyklér, špecifické analyzátory pre konkrétny typ použitej metodiky | 003, 019, 350, 029, 062 | |
| 9955 | Detekcia mutácií génu BRCA2 (1 gén - 27 exónov) | C50*, C56*, Z80.3, Z80.4 | Sekvenčná metóda, príp. HRM, DHPLC, DGGE, SSCP, atď.,príp. | Termocyklér, sekvenátor príp. špecifické analyzátory pre konkrétny | 062 | |
| 9956 | Vyšetrenie chlamýdií | A56*, A63*, N72*, N87*, N76.8 | Real-time PCR, PCR | Real Time termocykler, laminarny box, termoblok, PCR box | 018, 009, 017, 012 | |
| 9972 | Detekcia mutácií génu BRAF (detekcia mutácií v kodóne 600) | C18*, C19*, C20*, C43*, C73* | SNaPshot metóda, Real-time-PCR, príp. HRM, DHPLC. | Termocyklér, špecifické analyzátory pre konkrétny typ použitej metodiky | 019, 350, 219, 319, 029, 062, 064, 153 | |
| 9973 | Vyšetrenie mnohopočetnej liekovej rezistencie (expresia 11 génov) | C18*, C19*, C20*, C50*, C56*, C92* | Real-time-PCR, príp. Microarray | Real-time-PCR analyzátor, príp. microarray skener, hybridizačná | 019, 229, 319, 322, 329, 219, 350, 029, 031, 062 | |
| 4744A | Detekcia HPV vírusov (high risk, low risk skupiny) | A56*, A63*, N72*, N76.8, N87*, Z12.4 | Hybridizačné metódy napr. HC2, príp. primer špecifická | Iluminometer, termocyklér, genetický analyzátor, Real-time PCR | 018, 009, 017, 029 | |
| 7216A | AML prvovýšetrenie, CG + FISH (najmenej 5 sond bez riedenia) + | C92.0, C93.0, C94.0, C95.0 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7216B | AML relaps, CG + FISH (najmenej 5 sond bez riedenia) + MG | C92.0, C93.0, C94.0, C95.0 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7216C | AML kontrolné vyšetrenie, FISH + MG, v prípade potreby aj CG | C92.0, C93.0, C94.0, C95.0 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7218A | CML prvovýšetrenie, CG + FISH + MG | C92.1, C93.1 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7218B | CML relaps, CG + FISH + MG | C92.1, C93.2 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7218C | CML kontrolné vyšetrenie, CG alebo FISH | C92.1, C93.3 | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7218D | CML kontrolné vyšetrenie, MG | C92.1, C93.3 | Molekulová dg.:Kvantitatívna-PCR /RT-PCR/PCR | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.Termocyklér, Real Time | 031, 329, 342 | |
| 7218E | CML detekcia mutačného statusu bcr/abl | C92.1, C93.4 | sekvenácia - senzitivita 95% | Termocykler, Genetický analyzátor - sekvenátor, elfo aparátúra, | 031, 329, 342 | |
| 7220A | Základné vyšetrenie cystickej fibrózy (gén CFTR), vyšetrenie | E84* | cielená mutačná analýza, PCR, špecifita 100 %, senzitivita 20 % | termocykler, alternatívne elektroretická aparátúra alebo | 062 | |
| 7220B | Rozšírené vyšetrenie cystickej fibrózy (gén CFTR), vyšetrenie 50 | E84* | cielená mutačná analýza na detekciu 50 najčastejších | termocykler, alternatívne elektroretická aparátúra, | 062 | vyšetreniu musí predchádzať vyšetrenie 7220A |
| 7220C | Kompletné vyšetrenie cystickej fibrózy (gén CFTR), sekvenácia | E84* | Sekvenovanie celého génu CFTR, špecifita 100 %. | Termocykler, Genetický analyzátor - sekvenátor, elektroforerická | 062 | vyšetreniu musí predchádzať vyšetrenie 7220B |

| | | | | | | |
|-------|---|--|---|--|---|---|
| 7221A | ALL prvovýšetrenie, CG + FISH + MG vrátane MLPA IKAROS | C83.7 až C83.9, C84.4, C84.5, C85*, C91* (okrem C91.1) | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7221B | ALL relaps, CG + FISH + MG | C83.7 až C83.9, C84.4, C84.5, C85*, C91* (okrem C91.1) | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7221C | ALL kontrolné vyšetrenie | C83.7 až C83.9, C84.4, C84.5, C85*, C91* (okrem C91.1) | CG:Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7223A | CLL prvovýšetrenie, CG + FISH + MG | C91.1 | CG:Založenie dvoch 24 -72 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7223B | CLL relaps, CG + FISH + MG | C91.1 | CG:Založenie dvoch 24 -72 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7223C | CLL kontrolné vyšetrenie | C91.1 | CG:Založenie dvoch 24 -72 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7223D | CLL detekcia mutačného statusu IGHV (u pacientov pred | C91.1 | Sekvenácia. Hodnotenie, interpretácia, dokumentácia, | Termocykler, Genetický analyzátor - sekvenátor, elfo aparátúra, | 031, 329, 342 | |
| 7227A | Prenatálne vyšetrenie karyotypu plodu z dlhodobej tkanivovej | O35*, Z36* | Tkanivová kultivácia 10-21 dní, založenie 2 paralelných kultúr | Laminárny box, termostat , digestor, centrifúgy.váhy, mikroskopické | 062 | |
| 7227B | Prenatálna genetická diagnostika aneuploidii molekulárno- | O35*, Z36* | Diagnostika chromozómových aberácií - aneuploidii vybraných | FISH: termostat , centrifúgy, digestor,mikroskopické zariadenie s | 062 | v prípade gravidity trvajúcej dlhšie ako 21 týždňov |
| 7228A | Základné vyšetrenie mnohonásobného myelómu za | C90.0 | Separácia plazmocytov CD138. Fluorescenčná in situ | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 062, 031, 329, 342, 029, 019, 350 | |
| 7228B | Rozšírené vyšetrenie mnohonásobného myelómu, | C90.0 | Separácia plazmocytov CD138. Fluorescenčná in situ | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 062, 031, 329, 342, 029, 019, 350 | |
| 7230A | Vyšetrenie karyotypu z periférnej krvi u jedného z partnerov pri | N46*, N97* | Založenie dvoch 24-120 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box,digestory, termostat , váhy, centrifúgy, mikroskopické | 062 | |
| 7230B | Vyšetrenie delécií v AZF oblasti Y - chromozómu (oblasti a/b/c) pri | N46* | PCR, Fragmentačná analýza, Multiplex PCR | Termocykler, elektroforetická aparátúra, temoblok,iluminometer | 062 | vyšetreniu musí predchádzať výkon 7230A |
| 7230C | Vyšetrenie mužskej neplodnosti pri azoospermii, sekvenovanie génu | N46* | Sekvenovanie celého génu CFTR, špecifita 100 %. | Termocykler, Genetický analyzátor - sekvenátor, elektroforetická | 062 | vyšetreniu musí predchádzať výkon 7230B |
| 7230D | Vyšetrenie SRY, alebo 1 mikrodelačie, alebo podrobnej | E34*, E35*, E66*, F70* až F99*, N46*, N51*, O52* až | Fluorescenčná in situ hybridizácia so sondou pre gén | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 062 | |
| 7233A | Vyšetrenie myelodysplastického syndrómu, CG + FISH s použitím 3 | D46* | CG: Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 031, 329, 342 | |
| 7236A | Vyšetrenie na myeloprolif. ochorenia - esenciálna | D45*, D47.1, D47.3, D75* | Molekulová analýza Real-time PCR. Hodnotenie. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.Termocyklér, Real Time | 062, 031, 329, 342 | |
| 7236B | Vyšetrenie na myeloprolif. ochorenia - esenciálna | D45*, D47.1, D47.3, D75* | CG: Založenie dvoch 24 hodinových kultúr lymfocytov. | Laminárny box, digestor, termostat , centrifúgy.mikroskopické zariadenie s | 062, 031, 329, 342 | |
| 7237A | Základné vyšetrenie Wilsonovej choroby (gén ATP7B), mutácia | E83.0 | cielená mutačná analýza, PCR, reštrikčná analýza, špecifita 100 | termocykler, elektroforetická aparátúra, termoblok, | 062, 048, 007, 008, 001, 154, 216, 031, 004, 104, | |
| 7237B | Rozšírené vyšetrenie Wilsonovej choroby (gén ATP7B), štyri | E83.0 | PCR-RFLP, Fragmentačná analýza, špecifita 100 %. | termocykler, termoblok, alternatívne elektroforetická aparátúra alebo | 062, 048, 007, 008, 001, 154, 216, 031, 004, 104, | vyšetreniu musí predchádzať výkon 7237A |
| 7237C | Kompletné vyšetrenie Wilsonovej choroby (gén ATP7B), 21 exónov | E83.0 | Sekvenovanie celého génu ATP7B, špecifita 100 %. | Termocykler, Genetický analyzátor - sekvenátor, elektroforetická | 062, 048, 007, 008, 001, 154, 216, 031, 004, 104, | vyšetreniu musí predchádzať výkon 7237B |
| 7238A | Rozšírené vyšetrenie hemochromatózy, 15 mutácií v | E83.1 | PCR-RFLP, hybridizácia so značenými sondami | Termocykler, elektroforetická aparátúra, temoblok, vodný kúpeľ s | 062, 048, 154, 216, 007, 008, 001, 031 | vyšetreniu musí predchádzať výkon 7238 |
| 7239A | Vyšetrenie trombofilných mutácií - základný set (faktor V a II) | bez väzby na diagnózu | Real-time PCR, hybridizačné metodiky, PCR, snap shot | Termocyklér, Real-time termocyklér, elektroforéza | 062, 031, 329, 342, 001, 004, 010, 009, 017, 008 | |
| 7239C | Vyšetrenie trombofilných mutácií - každá ďalšia mutácia | bez väzby na diagnózu | Real-time PCR, hybridizačné metodiky, PCR, snap shot | Termocyklér, Real-time termocyklér, elektroforéza | 062, 031, 329, 342 | |
| 7239B | Vyšetrenie trombofilných mutácií - MTHFR polymorfizmy C677T a | bez väzby na diagnózu | Real-time PCR, hybridizačné metodiky, PCR, snap shot | Termocyklér, Real-time termocyklér, elektroforéza | 062, 031, 329, 342, 001, 004, 010, 009, 017, 008 | |
| 9954A | Detekcia mutácií génu BRCA1 (1 gén - 23 exónov) | C50*, C56*, Z80.3, Z80.4 | Sekvenčná metóda, príp. HRM, DHPLC, DGGE, SSCP, atď., príp. | Termocyklér, sekvenátor príp. špecifické analyzátory pre konkrétny | 062 | |

| | | | | | | |
|-------|--|--|---|---|---------------|--|
| 9954B | Detekcia známej mutácie génu BRCA1 alebo BRCA2 (1 exon) | C50*, C56*, Z80.3, Z80.4 | Sekvenčná metóda | Termocyklér, sekvenátor | 062 | |
| 9955B | Detekcia štruktúrových genómových prestavieb génu | C50*, C56*, Z80.3, Z80.4 | MLPA, Plexamp, príp. Long range PCR, príp. Next-gen | Termocyklér, sekvenátor | 062 | |
| 9970A | Detekcia mutácií génu RET u pokrvného príbuzného (1 exón) | C43*, C73* | Sekvenčná metóda, príp. HRM, DHPLC, DGGE, SSCP, | Termocyklér, špecifické analyzátory pre konkrétny typ použitej metodiky | 062 | |
| 9970B | Detekcia mutácií génu RET (exóny 8, 10, 11, 13, 14, 15, 16) | C43*, C73* | Sekvenčná metóda, príp. HRM, DHPLC, DGGE, SSCP, atď., príp. | Termocyklér, špecifické analyzátory pre konkrétny typ použitej metodiky | 062 | |
| 9999A | Vstupné vyšetrenie chimerizmu po transplantácii krvotvorných buniek, | D45*, D46*, D47.1, D47.3, D75*, C83.7 až C83.9, C84.4, | Molekulová analýza RT PCR. Hodnotenie, interpretácia, | Termocyklér, elektroforetická aparátúra, temoblok, | 031, 329, 342 | |
| 9999B | Kontrolné vyšetrenie chimerizmu po transplantácii krvotvorných buniek, | D45*, D46*, D47.1, D47.3, D75*, C83.7 až C83.9, C84.4, | Molekulová analýza Q PCR. Hodnotenie, interpretácia, | Termocyklér, Q-PCR analyzátor | 031, 329, 342 | |

* platí aj pre všetky príslušné štvormiestné položky podľa MKCH 10 ak nie je uvedené inak