



INFORMAČNÝ LIST

V Bratislave, 16. 1. 2019
E2-MNG-361/2019-KRU

Vážená pani doktorka, vážený pán doktor,

v súvislosti s organizačnými zmenami, ktorých výsledkom je centralizácia rutinnej genetickej diagnostiky do Laboratória lekárskej genetiky v Banskej Bystrici, zavádzame od januára 2019 aj zmeny v palete vyšetrení dostupných na žiadanke a s prihliadnutím na celosvetovo používané odporúčania aj v interpretácii vo výsledkovom liste.

Hlavné zmeny v ponuke vyšetrení spojené so zmenou v žiadanke

Kardiovaskulárne riziko – väčšina vyšetrení sa bude ponúkať jednotlivo, už nie ako jeden súbor.

Hereditárna hemochromatóza – v našej ponuke ostáva vyšetrenie najčastejších mutácií H63D, S65C a C282Y, ktoré sú zodpovedné za viac než 80 % prípadov hereditárnej hemochromatózy. Z ponuky vypadáva rozšírený súbor 18 mutácií.

Aktuálnu Žiadanku o vyšetrenie – genetika – rutinná diagnostika si môžete bezplatne objednať alebo stiahnuť na www.alphamedical.sk.

Zmeny v pomenovaní genotypov a zápisu výsledkov

Tieto zmeny sa týkajú vyšetrení – trombofilné mutácie, farmakogenetika, apolipoproteín B, Gilbertov syndróm, hereditárna hemochromatóza, Wilsonova choroba (zákl. mutácia His1069Gln), intolerancia fruktózy a špeciálne pre intoleranciu laktózy.

Doposiaľ	Nové znenie	Nové znenie pre intoleranciu laktózy
mutácia neprítomná (wild type)	homozygot pre wild type alelu	homozygot pre wild type alelu – intolerant
heterozygot	heterozygot	heterozygot – tolerant
homozygot	homozygot pre mutantnú alelu	homozygot pre mutantnú alelu – tolerant

Prosím Vás, aby ste doteraz platné Žiadanky o vyšetrenie – genetika – rutinná diagnostika viac nepoužívali a pokiaľ je to možné, zlikvidovali ich napríklad odovzdaním nášmu vodičovi, prípadne iným ekologickým spôsobom.



ALPHA MEDICAL
člen skupiny Unilabs

Veríme, že tieto zmeny prijmete s pochopením. V prípade akýchkoľvek otázok kontaktujte, prosím, Mgr. Lenku Tomášikovou, manažérku Laboratória lekárskej genetiky v Banskej Bystrici, tomasikova.lenka@alphamedical.sk, prípadne tel.: +421 48 411 28 82, mobil: +421 911 721 223.

S pozdravom



Ing. Katarína Rumanová
výkonná riaditeľka pre patológie a genetiky

Príloha č. 1: Žiadamka o vyšetrenie – genetika – rutinná diagnostika 5 ks

Mgr. Lenka Tomášiková, manažérka Laboratória lekárskej genetiky
tel.: +421 48 411 28 82, mobil: +421 911 721 223, tomasikova.lenka@alphamedical.sk
Nám. L. Svobodu 1, 974 01 Banská Bystrica