



Všeobecná zdravotní pojišťovna České republiky
Regionální pobočka Praha
Pobočka pro HL. m. Prahu a Středočeský kraj [1694]

Došlo:

Čas:

Č.j.:

Počet l./př.

uzavřené mezi smluvními stranami:

Dodatek č. 58

ke Smlouvě o poskytování a úhradě hrazených služeb

č. 2A04N006 ze dne 21. 12. 2012 (dále jen „Smlouva“)
(zařízení ústavní péče)

Poskytovatel zdravotních služeb:	Thomayerova nemocnice
Sídlo (obec):	Praha 4
Ulice, č.p., PSČ:	Vídeňská 800, PSČ 140 59
Zápis v obchodním rejstříku: <ul style="list-style-type: none">Městský soud v Praze, oddíl Pr., vložka 1043, dne 22. 9. 2006	
Zastoupený (jméno, funkce):	doc. MUDr. Zdeněk Beneš, CSc., ředitel
IČ:	00064190
IČZ:	04005000

(dále jen „Poskytovatel“) na straně jedné
a

Všeobecná zdravotní pojišťovna České republiky	
Sídlo:	Orlická 4/2020, Praha 3, 130 00
IČ:	41197518
Regionální pobočka Praha, pobočka pro HL. m. Prahu a Středočeský kraj	
Zastoupená (jméno a funkce):	PhDr. Mgr. Jan Bodnár, LL.M., pověřený řízením RP Praha
Doručovací adresa (obec):	Praha 1
Ulice, č.p., PSČ:	Na Perštýně 359/6, PSČ 110 01

(dále jen „Pojišťovna“) na straně druhé

Článek I.

- Smluvní strany se dohodly, že úhrada Pojišťovnou uznaných hrazených služeb poskytnutých pojištěncům Pojišťovny v období od 1. 1. 2018 do 31. 12. 2018 bude prováděna způsobem odpovídajícím vyhlášce č. 353/2017 Sb., o stanovení hodnot bodu, výše úhrad hrazených služeb a regulačních omezení pro rok 2018 (dále jen „Vyhláška“), s výjimkou dohodnutou v souladu s § 17 odst. 5 větou šestou zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů (dále jen „ZVZP“) uvedenou v Článku II. odst. 1. – 6. a v Článku III. odst. 3. – 8. a v Článku V. tohoto Dodatku.
- Smluvní strany prohlašují, že dohoda uvedená v Článku II. odst. 1. – 6. a v Článku III. odst. 3. – 8. a v Článku V. tohoto Dodatku upravuje způsob a výši úhrady jiným způsobem, než jak pro výše uvedené období stanoví Vyhláška. Tímto prohlášením a zveřejněním tohoto Dodatku smluvní strany plní svou povinnost dle § 17 odst. 9 věty čtvrté ZVZP.

Článek II.

- Smluvní strany se dohodly, že metody uvedené v Příloze č. 5 odst. 2 písm. c) bod ca) – cf) Vyhlášky a ostatní laboratorní metody molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu, na jejichž poskytování se Poskytovatel a Pojišťovna dohodli, budou vykazovány a hrazeny způsobem uvedeným v tomto Článku.

2. Smluvní strany se dohodly, že hrazené služby poskytnuté pojištěncům s hlavními diagnózami uvedenými v Příloze č. 1 tohoto Dodatku - Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – molekulární genetiky (dále jen „Číselník“) v sloupci MKN/ORPHA, je Poskytovatel, při splnění všech dalších kritérií uvedených v Číselníku, oprávněn vykázat Pojišťovně k úhradě pod níže uvedenými kódy výkonů, za předpokladu, že jejich poskytování bylo mezi smluvními stranami sjednáno v Příloze č. 2 Smlouvy:

Kód výkonu VZP ČR	Název metody	Úhrada (Kč)
94946	Def. faktoru V (Leiden)	1 449 Kč
94947	Faktor II 20210G>A	1 449 Kč
94949	Vyšetření 5 trombofilních mutací společně	5 162 Kč
94950	Cystická fibróza	9 690 Kč
94951	Ankylozující spondylitida	1 766 Kč
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)	3 834 Kč
94953	Defekt apolipoproteinu E	1 952 Kč
94954	Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	976 Kč
94955	Hemochromatóza	2 929 Kč
94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	976 Kč
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC 1	1 952 Kč
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	1 952 Kč
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	976 Kč
94960	Celiakální sprue	4 601 Kč
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	976 Kč
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	976 Kč
94963	Laktózová intolerance	1 952 Kč
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	1 952 Kč
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	2 929 Kč
94966	Cytochrom P450 2C19	2 929 Kč
94967	Aneuploidie chromozomů 13,18, 21, X a Y metodou QF PCR	7 500 Kč
94968	Hluchota (nesyndromální) - DFNB1	4 790 Kč
94969	Wilsonova choroba (WD)	27 000 Kč
94970	Spinální svalová atrofie	7 425 Kč
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	1 627 Kč
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	9 000 Kč
94979	Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker	14 850 Kč
94980	Myotonická dystrofie typu I (DM1)	11 502 Kč
94981	Hereditární nádorové syndromy	39 600 Kč
94982	Komplexní molekulární analýza 1 (NGS ≤ 20 genů)	27 500 Kč
94983	Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 21 - 100 genů)	39 600 Kč
94984	Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 101 genů)	57 200 Kč
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	13 500 Kč
94995	Molekulární analýza cirkulující DNA plodu (NIPT)	12 500 Kč

3. V případě vyšetření geneticky příbuzných probanda je vyšetření cílené mutace vždy vykazováno kódy výkonů uvedených ve vyhlášce č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů (dále jen „Seznam zdravotních výkonů“), a hrazeno dle Vyhlášky.
4. Smluvní strany se dohodly, že zdravotní služby odpovídající výkonům uvedeným v odst. 2 tohoto Článku je Poskytovatel oprávněn vykázat k úhradě výhradně pod kódy výkonů tam uvedenými. Pokud by Poskytovatel takové služby vykázal pod jinými kódy výkonů, např. pod kódy výkonů uvedenými v Seznamu zdravotních výkonů, nebudou Poskytovateli Pojišťovnou uhrazeny.

5. Smluvní strany se dohodly, že zdravotní služby poskytnuté pojištěncům s hlavní diagnózou neuvedenou v Číselníku budou Poskytovatelem vykazovány kódy výkonů pro germinální genom uvedenými v Seznamu zdravotních výkonů a hrazeny ve výši vyplývající z Vyhlášky. Spolu s těmito kódy je Poskytovatel povinen vykazovat signální VZP výkony pod specifickými ORPHA kódy. Signální výkony pod specifickými ORPHA kódy je Poskytovatel povinen vykazovat od 1. 7. 2018, případně od dřívějšího data, pokud k tomuto datu budou nasmlouvány v Příloze č. 2 Smlouvy. Do doby, než budou v Příloze č. 2 Smlouvy nasmlouvány signální výkony pod specifickými ORPHA kódy, je Poskytovatel povinen vykazovat signální výkon VZP pod nespecifickým ORPHA kódem č. 94996.
6. V případě, že poskytovatel odb. 208 indikuje další doplňující vyšetření k péči vykázané VZP výkonem uvedeným v odst. 2 na stejné číslo pojištěnce a stejnou hlavní diagnózu, je Poskytovatel povinen vykázat zároveň signální VZP výkon č. 94948 – Signální výkon – dovyšetření pacienta.

Článek III.

1. Hrazené služby poskytnuté v souvislosti s operacemi katarakty (dále jen „OKA“) budou vykazovány kódy výkonů uvedených v příloze č. 2 Smlouvy.
2. Hrazené služby poskytnuté v souvislosti s operacemi katarakty poskytnuté v hospitalizačním režimu budou hrazeny způsobem odpovídajícím Vyhlášce.
3. Hrazené služby poskytnuté v souvislosti s operacemi katarakty poskytnuté v ambulantním režimu budou hrazeny balíčkovou cenou ve výši 9 250 Kč a vykazovány kódem VZP 75999. Tyto hrazené služby budou zahrnuty do Úhr_amb_{2018,ost} a Hodnota_péče_{2018,ost} dle Přílohy č. 1 části A) bodu 6.13 Vyhlášky.

Výkon s kódem VZP 75999 obsahuje soubor následujících zdravotních služeb:

- výkon 75021- komplexní vyšetření oftalmologem – zahrnuje příjem pacienta do péče i jeho propuštění do domácího ošetřování
 - výkon 75022 – cílené vyšetření oftalmologem
 - výkon 75163 – vyšetření refrakce autorefraktorem (1 oko)
 - výkon 75151 – echo oční biometrie (1 oko)
 - výkon 75155 – foto předního segmentu, foto fundu (1 oko)
 - výkon 75427 - fakoemulzifikace (1 oko)
 - výkon implantace nitrooční čočky, včetně ZUM:
 - a) 75347 – implantace nitrooční čočky – PMMA nebo
 - b) 75348 – implantace nitrooční čočky – měkká (Foldable)
 - výkon 71823 – použití mikroskopu při operačním výkonu
4. Součástí výkonu s kódem VZP 75999 jsou i výkony pro komplikovaná OKA, vykazované pod kódy VZP 75994 (subluxace nitrooční čočky), 75996 (intumescentní katarakta), 75997 (uvolněný závěsný aparát) a 75998 (ruptura zadního pouzdra), které Poskytovatel bude vykazovat pro vyhodnocení kvality poskytovaných hrazených služeb.
 5. Poskytovatel je povinen vykazovat signální kód označující operovanou stranu (oko):
 - vlevo – kód 09567
 - vpravo – kód 09569
 6. V období vykázaní kódu VZP 75999 nesmí být pojištěnec Pojišťovny hospitalizován na akutním lůžku. V období 90 dnů předcházejících provedení operace katarakty není Poskytovatel oprávněn u takového pojištěnce vykázet výkony vyšetření pro zjištění optické mohutnosti vkládané čočky a biometrie bulbu (vyšetření refrakce autorefraktorem, echo oční biometrie), neboť tyto výkony jsou součástí kódu VZP 75999.
 7. V den provedení OKA není Poskytovatel oprávněn Pojišťovně na dané číslo pojištěnce vykázet s výkonem kódu VZP 75999 žádný jiný výkon v odbornosti 705, neboť veškeré hrazené služby související s daným výkonem jsou zahrnuty v kódu VZP 75999. Ke kódu VZP 75999 nebude vykazován ZUM.
 8. U pojištěnců Pojišťovny, kteří v průběhu roku 2018 nedosáhli věk 41 let, je úhrada OKA podmíněna schválením OKA příslušným revizním lékařem regionální pobočky Pojišťovny před jejím provedením.

Článek IV.

1. Základním fakturačním obdobím je kalendářní měsíc. Poskytovatel předkládá Pojišťovně faktury v termínech dohodnutých ve Smlouvě. Pojišťovna provede úhradu za poskytnuté hrazené služby formou předběžné měsíční úhrady. Předběžné měsíční úhrady se považují za zálohy, které budou za hodnocené období finančně vypořádány v rámci celkového finančního vypořádání, včetně regulačních omezení.
2. Předběžná měsíční úhrada pro rok 2018 se sjednává ve výši **113 860 767 Kč**.
3. Předložení faktury na částku převyšující sjednanou předběžnou měsíční úhradu opravňuje Pojišťovnu vrátit Poskytovateli příslušnou fakturu k provedení opravy. V takovém případě běží lhůta splatnosti sjednaná ve Smlouvě až od termínu opětovného převzetí faktury Pojišťovnou.

4. Poskytovatel v souladu se Smlouvou písemně oznámí Pojišťovně neprodleně, nejpozději do 30 kalendářních dnů, skutečnosti, které by podstatným způsobem mohly ovlivnit poskytování hrazených služeb zakládající nárok na sjednanou výši předběžné měsíční úhrady.
5. Pokud vznikne nedoplatek ze strany Pojišťovny, bude Poskytovateli příslušná částka poukázána při úhradě hrazených služeb nebo samostatnou platbou. Přeplatek ze strany Pojišťovny je Pojišťovna oprávněna započíst proti kterékoliv pohledávce Poskytovatele za Pojišťovnou, a to poté, co doručí Poskytovateli vyúčtování, v němž bude přeplatek uveden.
6. Pokud dojde u Poskytovatele ke změnám v rozsahu a struktuře poskytovaných hrazených služeb v porovnání s referenčním obdobím, včetně změny počtu hospitalizací, počtu bodů a počtu unikátních pojištěnců, Pojišťovna dohodne s Poskytovatelem odpovídající úpravu výše sjednané předběžné měsíční úhrady a následně celkového finančního vypořádání.
7. Hrazené služby poskytnuté v období před 1. 1. 2018 jsou vykazovány v samostatné dávce dokladů a hrazeny způsobem dohodnutým ve Smlouvě. Pro úhradu těchto hrazených služeb platí úhradová ujednání platná pro příslušné kalendářní období, ve kterém byly hrazené služby poskytnuty.
8. Metodika DRG pro rok 2018 se bude řídit ustanoveními uvedenými ve Vyhlášce, které jsou v souladu s metodikami stanovenými ve Sdělení ČSÚ č. 324/2017 Sb.
9. Poskytovatel v souladu s ustanovením § 11 odst. 1 písm. d) ZVZP není oprávněn za hrazené služby přijímat od pojištěnce žádné úhrady.

Článek V.

1. Hrazené služby poskytnuté zahraničním pojištěncům vykazuje Poskytovatel výkonovým způsobem podle vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů, samostatnou fakturou, doloženou dárkami dokladů.
2. Poskytovatelem vykázané a Pojišťovnou uznané hrazené služby poskytnuté zahraničním pojištěncům budou hrazeny s hodnotou bodu ve výši 1,18 Kč; tyto hrazené služby se nezahnují do regulačních omezení.
3. Zahraničním pojištěncem se rozumí pojištěnec definovaný v § 1 Vyhlášky.

Článek VI.

1. Tento Dodatek se stává nedílnou součástí Smlouvy a nabývá platnosti dnem jeho uzavření.
2. Tento Dodatek upravuje práva a povinnosti smluvních stran v období od 1. 1. 2018 do 31. 12. 2018.
3. Tento Dodatek je vyhotoven ve dvou stejnopisech, z nichž každá smluvní strana obdrží jedno vyhotovení.
4. Smluvní strany svým podpisem stvrzují, že tento Dodatek Smlouvy byl uzavřen podle jejich svobodné vůle a že souhlasí s jeho obsahem.

V..... PRAZE dne 02. 05. 2018

V..... Prose dne - 9 -05- 2018

.....
doc.

Tabulka PMÚ₁₈

Výpočet předběžné měsíční úhrady pro nemocnice na rok 2018

IČZ: 04005000

Thomayerova nemocnice

Rádek	Veličina	Hodnota v Kč
ř.1	Úhrada ₁₆	1 202 252 342,15
ř.2	Úhrada ₁₆ za mamografický screening	3 229 922,13
ř.3	Úhrada ₁₆ za screening karcinomu děložního hrdla	
ř.4	Úhrada ₁₆ (měsíční objem úhrady)	100 456 855,36
ř.5	OD _{ref}	947 261
ř.6	NK	0
ř.7	ZRUŠ	0
ř.8	INZ	
ř.9	PMÚ ₁₈ v Kč; $1,124 \times (\text{ř.1} + \text{ř.2} + \text{ř.3}) / 12 + \text{ř.5} + \text{ř.6} - \text{ř.7} \pm \text{ř.8}$ =	113 860 767

Popis položek

PMÚ ₁₈	předběžná měsíční úhrada na rok 2018
Úhrada ₁₆	výše <u>ročního objemu</u> úhrady roku 2016 <i>bez regulace na předepsané léčivé přípravky a na vyžádanou péči</i>
Úhrada ₁₆ za mamografický screening	výše <u>ročního objemu</u> úhrady roku 2016 za mamografický screening hrazený v roce 2016 dle samostatného úhradového dodatku a v roce 2018 hrazený dle základního úhradového dodatku
Úhrada ₁₆ za screening karcinomu děložního hrdla	výše <u>ročního objemu</u> úhrady roku 2016 za screening karcinomu děložního hrdla hrazený v roce 2016 dle samostatného úhradového dodatku a v roce 2018 hrazený dle základního úhradového dodatku
Úhrada ₁₆ (měsíční objem úhrady)	výpočet <u>měsíčního objemu</u> úhrady roku 2016 (tj. jedna dvanáctina ročního objemu úhrady 2016 se započtenou úhradou mamografického screeningu a screeningu karcinomu děložního hrdla) <i>bez regulace na předepsané léčivé přípravky a na vyžádanou péči</i>
OD _{ref}	výpočet <u>měsíčního objemu</u> navýšení úhrady na zvýšení příplatku zdravotnickým pracovníkům. Jde o jednu dvanáctinu počtu vykázaných a zdravotní pojišťovnou uznaných výkonů ošetrovacího dne v referenčním období vynásobeného navýšením dle typu ošetrovacího dne podle přílohy 9, Vyhlášky 353/2017 Sb.
NK	výše <u>měsíčního objemu</u> úhrady za novou kapacitu pro rok 2018
ZRUŠ	výše <u>měsíčního objemu</u> zrušených hrazených služeb, které již nejsou v roce 2018 poskytovány; výši těchto služeb vyčíslete s hodnotou bodu 0,95 Kč + ZUM, ZULP a LP (v Kč) <i>Poznámka: Uvedená hodnota bodu se použije pouze pro potřeby stanovení PMÚ.</i>
INZ	zohlednění <u>měsíční změny</u> objemu poskytnutých hrazených služeb v průběhu roku 2018

Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – molekulární genetik

Kód vykonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vys. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
1. Frekventní vyšetření jednoznačně identifikovaná MKN, OMIM/ORPHA								
94946	Def. faktoru V (Leiden)	odb. 208, 101, 202, 603	D 68.x, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97	F5	1691G>A	1/život	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN), nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první linie (matky, otce, vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální stimulací při IVF u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých formách preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na základě klinického a event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha.
94947	Faktor II 20210G>A	odb. 208, 101, 202, 603	D 68.x, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97	F2	20210G>A	1/život	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN), nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první linie (matky, otce, vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální stimulací při IVF u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých formách preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na základě klinického a event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha.

94949	Vyšetření 5 trombofiliíh mutací společně	trombotická centra: VFN Praha FN Hradec Králové FN Plzeň FN Brno- Bohunice FN Ostrava FN Olomouc	D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x				1/život	5 162	
94950	Cystická fibróza	odb. 208	E 84.x, N.46, Z 82.5	CFTR	50 mut nebo 92 % populačně zahrnutých mutací		1/život	9 690	u dětí a dospělých pacientů s klinickými a laboratorními příznaky cystické fibrózy;u geneticky příbuzných osob pacienta s cystickou fibrózou s detekovanými mutacemi v CFTR genu; u partnera přenašeče mutace před plánovaným těhotenstvím/před plánovaným umělým oplodněním; u dospělých mužů v rámci plánované léčby poruchy plodnosti (obstrukční azoospermie). V případě pozitivního novorozeneckého screeningu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109	M 45			HLA B27	1/život	1 766	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N 46, Q 56.4	SRY	SRY,ZFX,ZFY,AZF _a , AZF _b ,AZF _c		1/život	3 834	
94953	Defekt apolipoproteinu E	odb. 208, 105, 305, 209	E 78.9	APOE		APO E2/3/4	1/život	1 952	
94954	Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	trombotická centra: VFN Praha FN Hradec Králové FN Plzeň FN Brno- Bohunice FN Ostrava FN Olomouc	D 68.9	SERPINE1		(-675)4G/5G	1/život	976	

94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E 83.1	HFE	H63D, S65C, C282Y	1/život	2 929	
94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	odb. 208, 101, 301	E 78.9	APOB	R3500Q	1/život	976	
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC1	odb. 208, 202, 101	E 88	CYP2C9	416C>T, 1061A>C	1/život	1 952	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	odb. 208, 202	D 68.9	ITGB3	L33P, T393C	1/život	1 952	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209	Z 86.7	ACE	I/D	1/život	976	
94960	Celiakální sprue	odb. 208, 105, 301	K 90.0	HLA alely II. třídy	DQA1*0501-DQB1*0201 v pozici cis (haplotyp DQ2.5cis), DQA1*0505-DQB1*0301/DQA1*0201-DQB1*0202 v pozici trans (haplotyp DQ2.5trans) a DQA1*0301-DQB1*0302 v pozici cis (haplotyp DQ8.1).	1/život	4 601	u dětí s antiigliadinovými protiláčkami 10x nad normu
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D 68.9	FGA	Val34Leu	1/život	976	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D 68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	976	

94963	Laktózoová intolerance	odb. 208, 105	E 88	LCT		(-13910)C>T, (-22018)G>A	1/život	1 952	
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	odb. 208, 205, 207	Z 87.0, Z 83.6	SERPINA1		E264V, E342K	1/život	1 952	
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202	E 88	TPMT		238G>C, 460G>A, 719 A>G	1/život	2 929	
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305	E 88	CYP2C19		19154G>A, 17948G>A, -806C>T	1/život	2 929	
94967	Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y metodou QF-PCR	odb. 208	O 35.1	nestanoveno		21, 18, 13, X, Y	1/graviditu	7 500	
94968	Hluchota (nesyndromální) - DFNB1	odb. 208	H 91.8, Z 82.2	GJB2		sekv. IVS1	1/život	4 790	
94969	Wilsonova choroba (WD)	odb. 208	E 83.0, Z 82.7	ATP7B		NGS, přímá sekvence obtížných úseků velkého genu - nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMA 1.	1/život	27 000	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94970	Spinální svalová atrofie	odb. 208	G 12.x, Z 82.7	SMN1, SMN2		delece exonu 7 a 8	1/život	7 425	
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) základní výš.	odb. 208	F 89, Z 82.7	FMR1		expanze trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F 89, Z 82.7	FMR1		expanze trinukleotidů	1/život	9 000	
94979	Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker	odb. 208	G 71.0, Z 82.7	DMD/BMD		velké genové přestavby	1/život	14 850	
94980	Myotonická dystrofie typu I (DM1)	odb. 208	G 71.0, Z 82.7	DMPK		expanze trinukleotidů	1/život	11 502	

2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště.								
94981	Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)	odb. 208	Z 80.x, Z 85x, C xx.x	BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	NGS nebo jiné ekvivalentní metody v rozsahu tohoto vyšetření	1/život	39 600	Minimální rozsah vyšetření: hereditární karcinomy prsu a ovaria (HBOC), hereditární non-polypózní kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom u familiární adenomatozní polypózy střev (FAP). Baliček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze v případě, kdy specifickou mutací nebylo možno identifikovat u příbuzného (např. úmrtí, nesouhlas apod.).
94982	Komplexní molekulární analýza 1 (NGS ≤ 20 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN- 10		NGS	1/život	27 500	Baliček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94983	Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 21 - 100 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN- 10		NGS	1/život	39 600	Baliček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94984	Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 101 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN- 10		NGS	1/život	57 200	Baliček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	odb. 208	O 35.1, O 35.2		aCGH/SNP array nebo NGS	1/plod	13 500	Paralelní analýza nebalancovaných změn lidského germinálního genomu z materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči (arrayCGH, SNParray nebo NGS s rozlišením nižším než 100 Kb, navazuje na vyšetření = výkon 94967. Celkově max. do 12 % vyš 94967 - bude vyhodnoceno po 6 měsících dle individuálního vykazování jednotlivými poskytovateli ZS).
94995	Molekulární analýza cirkulující DNA plodu (NIPT)	odb. 208	O 35.1, O 35.2		NGS	1/gravidita	12 500	Podmínky budou projednány s příslušnými odbornými společnostmi.