



## Dodatek č. 1 ke Smlouvě o poskytování a úhradě hrazených služeb

č. 1872M002 ze dne 17.12.2018 (dále jen „Smlouva“)  
(zařízení ústavní péče)

uzavřené mezi smluvními stranami:

Poskytovatel zdravotních služeb:	Fakultní nemocnice Brno
Sídlo (obec):	Brno
Ulice, č.p., PSČ:	Jihlavská 20, PSČ 625 00
Zápis v obchodním rejstříku: <ul style="list-style-type: none"><li>.....soud ....., oddíl ....., vložka ....., dne .....</li><li>nezapisuje se</li></ul>	
Zastoupený (jméno, funkce):	MUDr. Romanem Krausem, MBA, ředitelem
IČ:	65269705
IČZ:	72100000

(dále jen „Poskytovatel“) na straně jedné

a

Všeobecná zdravotní pojišťovna České republiky	
Sídlo:	Orlická 4/2020, Praha 3, 130 00
IČ:	41197518
Regionální pobočka Brno, pobočka pro Jihomoravský kraj a Kraj Vysočina	
Zastoupená (jméno a funkce):	Ing. Jiřím Kropáčem, MBA, ředitelem Regionální pobočky Brno
Doručovací adresa (obec):	Brno
Ulice, č.p., PSČ:	Benešova 10, 659 14

(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. 2019 do 31. 12. 2019 bude prováděna způsobem odpovídajícím vyhlášce č. 201/2018 Sb., o stanovení hodnot bodu, výše úhrad hrazených služeb a regulačních omezení pro rok 2019 (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 dále v Článku III. odst. 3. – 8. a v Článku V. tohoto Dodatku.
- Smluvní strany prohlašují, že dohoda uvedená v Článku II. odst. 1. – 6., 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.

1. Smluvní strany se dohodly, že laboratorní metody molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu, na jejichž poskytování se Poskytovatel a Pojišťovna dohodli, budou vykazovány a hrazeny způsobem uvedeným v tomto Čláku.
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 vykázt 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

Spolu s kódy výkonů VZP ČR č. 94982, 94983 a 94984 (Komplexní molekulární analýza 1 – 3) je Poskytovatel povinen vykazovat signální výkon VZP pod nespecifickým ORPHA kódem č. 94996.

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.
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<sub>2019,ost</sub> a Hodnota\_péče<sub>2019,ost</sub> dle Přílohy č. 1 části A) bodu 6.14 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 vykazání 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 vykázat 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 vykázat 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 2019 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. Pro potřeby předběžných měsíčních úhrad se za fakturaci podle Článku IV., odst. 4 Smlouvy a Kapitoly III. Metodiky pro pořizování a předávání dokladů VZP ČR (dále jen „Metodika“) považuje předávání dávek dokladů o poskytnutých hrazených službách s přílohami (dále jen „individuální doklady“), v souladu s Metodikou a Smlouvou.
2. Pojišťovna poskytne Poskytovateli předběžnou měsíční úhradu, a to podle níže uvedeného rozpisu plateb:

<u>Období</u>	<u>Var. symbol</u>	<u>Výše předběžné měsíční úhrady v Kč</u>	<u>Splatnost</u>
01/2019	721000001	374 707 933,00 Kč	04.03.2019
02/2019	721000002	374 707 933,00 Kč	01.04.2019
03/2019	721000003	374 707 933,00 Kč	02.05.2019
04/2019	721000004	374 707 933,00 Kč	31.05.2019
05/2019	721000005	374 707 933,00 Kč	01.07.2019
06/2019	721000006	374 707 933,00 Kč	31.07.2019
07/2019	721000007	374 707 933,00 Kč	02.09.2019
08/2019	721000008	374 707 933,00 Kč	01.10.2019
09/2019	721000009	374 707 933,00 Kč	31.10.2019
10/2019	721000010	374 707 933,00 Kč	02.12.2019
11/2019	721000011	374 707 933,00 Kč	31.12.2019
12/2019	721000012	374 707 933,00 Kč	31.01.2020

3. Předběžné úhrady za rok 2019 se považují za zálohy a budou finančně vypořádány v rámci celkového ročního finančního vypořádání, včetně regulačních omezení.
4. Pro postup dle odst. 2 platí podmínka, že Poskytovatel předloží individuální doklady za příslušné období Pojišťovně v termínu dohodnutém ve Smlouvě.
5. Poskytovatel v souladu se Smlouvou písemně oznámí Pojišťovně neprodleně, nejpozději do 30 kalendářních dnů, skutečností, které by podstatným způsobem mohly ovlivnit poskytování hrazených služeb zakládající nárok na sjednanou výši předběžné měsíční úhrady.
6. Pokud vznikne nedoplatek ze strany Pojišťovny, bude Poskytovateli příslušná částka poukázána při úhradě hrazených služeb nebo samostatnou platbou. Přepatek ze strany Pojišťovny je Pojišťovna oprávněna započíst proti kterékoliv pohledávce Poskytovatele za Pojišťovnou, a to poté, co doručí Poskytovateli vyúčtování, v němž bude přepatek uveden.
7. 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.
8. Hrazené služby poskytnuté v období před 1. 1. 2019 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.
9. Metodika DRG pro rok 2019 se bude řídit ustanoveními uvedenými ve Vyhlášce, které jsou v souladu s metodikami stanovenými ve Sdělení ČSÚ č. 218/2018 Sb.
10. 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 nezahrnují 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. 2019 do 31. 12. 2019.
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.



## Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – molekulární genetika\_platný od 1. 1. 2019

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
<b>1. Frekventní vyšetření jednoznačně identifikovaná MKN, OMIM/ORPHA</b>								
94946	Def. faktoru V (leiden)	odb. 208, 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statuem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy	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	<b>1 449</b>	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 probandů); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných mín. 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, 209 a 210 v rámci PZS se statuem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy	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	<b>1 449</b>	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 probandů); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných mín. 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 trombotických mutací společně	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Pízeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, ÚHKT	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	<b>5 162</b>	

Kód výkonu	Název	Indikace	MIKN/ORPHA	min. vyř. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94950	Cystická fibróza	odb. 208	E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR (HGNC)	více než 90 % populace specifických 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, závažná oligospermie). V případě pozitivního novorozeneckého screeningu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109, 207	M 45.x		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, ZFY, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N 46, Q 56.4	SRY	SRY,ZFX,ZFY,AZFa,AZFb,AZFc	1/život	3 834	
94953	Defekt apolipoproteinu E	odb. 105, 305, 209, 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. hypolipidemik: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Institut klin. a exper. medicíny v Praze, Fakultní nemocnice v Motole, Nemocnice Na Homolce, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Nemocnice České Budějovice, a. s., Fakultní nemocnice Plzeň, Krajská nemocnice Liberec, a. s., KZ, a. s. - Masarykova nemocnice, o. z. Ústí nad Labem, Fakultní nemocnice Hradec Králové, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Fakultní nemocnice Brno, Nemocnice Jihlava, p. o., Krajská nemocnice T. Bati, a. s., Fakultní nemocnice Olomouc, Fakultní nemocnice Ostrava						
94954	Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, UHKT, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a křivového centra odb. 208, 202, 101	E 78.9 D 68.9	APOE SERPINE1	APO E2/3/4 (-675)AG/5G	1/život 1/život	1 952 976	
94955	Hemochromatóza		E 83.1	HFE	H63D, S65C,C282Y	1/život	2 929	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	odb. 208, 101, 301, 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. Hypolipidemia: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Institut klin. a exper. medicíny v Praze, Fakultní nemocnice v Motole, Nemocnice Na Homolce, Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Nemocnice České Budějovice, a. s., Fakultní nemocnice Plzeň, Krajská nemocnice Liberec, a.s., KZ, a.s. - Masarykova nemocnice, o.z. Ústí nad Labem, Fakultní nemocnice Hradec Králové, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Fakultní nemocnice Brno, Nemocnice Jihlava, p. o., Krajská nemocnice T. Bati, a. s., Fakultní nemocnice Olomouc, Fakultní nemocnice Ostrava	E78.9	APOB	R3500Q	1/život	976	
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC 1	odb. 208, 202, 101, 209 a 210 v rámci PZS se statuem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra.	E88.8	CYP2C9	416C>T, 1061A>C	1/život	1 952	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	odb. 208, 202	D68.9	ITGB3	I33P, T393C	1/život	1 952	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209, 210	Z86.7	ACE	I/D	1/život	976	
94960	Celiakální sprue	odb. 208, 105, 301, 207	K90.0	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 anti gliadinovými protilátkami 10x nad normu
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D68.9	FGA	Va134Leu	1/život	976	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D68.9	FGB	I-455I>G>A	1/život	976	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94963	Laktózová intolerance	odb. 208, 105, 207	E73.x	LCT	(-13910)<A>I, (-22018)>A	1/život	1 952	
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	odb. 208, 205, 207	Z87.0, Z83.6	SERPINA1	E264V, E342K	1/život	1 952	
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202, 207	E88.8	TPMT	Z38G>C, A60G>A, 719 A>G	1/život	2 929	
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305	E88.8	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	Z1, 18, 13, X, Y	1/graviditu	7 500	
94968	Hluchota (nesyndromální) - DFNB1	odb. 208	H91.8, Z82.2	GJB2	sekv, IVS1	1/život	4 790	
94969	Wilsonova choroba (WD)	odb. 208	E83.0, Z82.7	ATP7B	NGS, přímá sekvenace obrátěných úseků velkého genu - nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMA1.	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, 209 v případě: FN Motol, FN Ostrava, FN Brno	G12.x, Z82.7	SMN1, SMN2	delece exonu 7 a 8	1/život	7 425	
94971	Sy. Fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	odb. 208	F89, Z82.7, O99.2.	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F89, Z82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	9 000	
94979	Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker	odb. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění FN Motol, FN Brno	G71.0, Z82.7	DMD/BMD	velké genové přestavby	1/život	14 850	
94980	Myotonická dystrofie typu I (DM1)	odb. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění: FN Motol, FN Brno	G71.0, Z82.7	DMPK	expanze trinukleotidů	1/život	11 502	

2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS, smluvně definovaná pracoviště.

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyř. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94981	Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)	odb. 208	Z80.x, Z85.x, Cxx.x	ATM, APC, BRAD1, 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 karcinom prsu a ovaria (HBOC), hereditární non-polyπόζní kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom u familiární adenomatozní polyπόζy střev (FAP). Balíček 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	Balíček 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	Balíček 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	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	odb. 208	O35.1, O35.2		aCGH/SNP array nebo NGS	1/plod	13 500	Paralelní analýza nebalancovaných změn lidského germlinálního genomu z materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči (arrayCGH, SNParray nebo NGS s rozlišením nižším než 100 Kb, navazuje na vyšetření = výkon 94967. Celkové max. do 12 % vyř. 94967 - bude vyhodnoceno po 6 měsících dle individuálního vykazování jednotlivými poskytovateli ZS).
94995	Molekulární analýza cirkulující DNA plodu (NIPT)	odb. 208	O35.1, O35.2		NGS	1/gravidita	12 500	Zatím nebude nasmlouváno a hrazeno do doby projednání na MZ ČR Indikace: Střední oblast kombinovaného (1/100-1/300) nebo integrovaného (1/50-1/150) rizika častých aneuploidií (13/18/21) BEZ UZ NÁLEZU. Není dále účtováno prenatální vyšetření plodu z AMC, CVS, test musí být schopen detekovat fetální frakci u všech analyzovaných vzorků a musí být CE/IVD certifikován.

