

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	
<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 statutem 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 estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v období gravidity; před ovariální stimulací u těhotných žen s pozitivní osobní nebo komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat pouze lékař trombotického centra nebo
94947	Faktor II 20210G>A	odb. 208 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statutem 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 estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v období gravidity; před ovariální stimulací u těhotných žen s pozitivní osobní nebo komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat pouze lékař trombotického centra nebo
94949	Vyšetření 5 trombofilních mutací společně	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, UHKT	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>	
94950	Cystická fibróza	odb. 208	E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR	více než 90 % populačně specifických mutací	1/život	<b>9 690</b>	u dětí a dospělých pacientů s klinickými příznaky onemocnění s cystickou fibrosou (přenašeče mutace před plánovaným těhotenstvím nebo u dospělých mužů v rámci plánované léčby oligospermie). V případě pozitivního výsledku (81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109, 207	M.45.x		HLA B27	1/život	<b>1 766</b>	pouze při řešení sporných výsledků prů
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N46, Q56.4	SRY	SRY,ZFX,ZFY,AZFa,AZFb,AZFc	1/život	<b>3 834</b>	
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						
			E78.9	APOE	APO E2/3/4	1/život	<b>1 952</b>	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	
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 iktového centra	D68.9	SERPINE1	(-675)4G/5G	1/život	976	
94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S65C, C282Y	1/život	2 929	
94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	odb. 208, 101, 301, 101 v případě PZS, který má uzavřeno 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., 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 + VKORC1	odb. 208, 202, 101, 209 a 210 v rámci PZS se statutem 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	L33P, 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 antigliadinovými protilátkami 10
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D68.9	FGA	Val34Leu	1/život	976	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	976	
94963	Laktózová intolerance	odb. 208, 105, 207	E73.x	LCT	(-13910)C>T, (- 22018)G>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	238G>C, 460G>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	21, 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 obtížných úseků velkého genu - nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMA1.	1/život	27 000	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro 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	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	odb. 208	F89, Z82.7, Q99.2.	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 P2S 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 P2S Evropské referenční sítě vzácných onemocnění FN Motol, FN Brno	G71.0, Z82.7	DMPK	expanze trinukleotidů	1/život	11 502	
<b>2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště.</b>								
94981	Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)	odb. 208	Z80.x, Z85x, Cxx.x	ATM, APC, BARD1, 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 kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom prsu (HBOCC). Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou chorobu. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze u pacientů, kteří nebyli dříve identifikováni u příbuzného (např. úmrtí,...
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 chorobu. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze u pacientů, kteří nebyli dříve identifikováni u příbuzného (např. úmrtí,...
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 chorobu. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze u pacientů, kteří nebyli dříve identifikováni u příbuzného (např. úmrtí,...
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 chorobu. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze u pacientů, kteří nebyli dříve identifikováni u příbuzného (např. úmrtí,...
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 genomu. Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou chorobu. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze u pacientů, kteří nebyli dříve identifikováni u příbuzného (např. úmrtí,...

Za Poskytovatele

Za Poskytovatele