

Všeobecná zdravotní pojišťovna České republiky  
 Regionální pobočka Praha  
 Pobočka pro Hl. m. Prahu a Středočeský kraj

Došlo: 17. 01. 2020 1/12

Čas: ke Smlouvě o poskytování a úhradě hrazených služeb

Č.j.: č. 1802M008 ze dne 20. 12. 2018 (dále jen „Smlouva“)

Pečet l./př.: 296487/20 (poskytovatel akutní lůžkové péče)



## Dodatek č. 7

### ke Smlouvě o poskytování a úhradě hrazených služeb

č. 1802M008 ze dne 20. 12. 2018 (dále jen „Smlouva“)  
 (poskytovatel akutní lůžkové péče)

uzavřené mezi smluvními stranami:

Poskytovatel zdravotních služeb:	Ústav hematologie a krevní transfuze
Sídlo (obec):	Praha 2
Ulice, č.p., PSČ:	U Nemocnice 1, 128 20
Zápis v obchodním rejstříku: • nezapisuje se	
Zastoupený (jméno, funkce):	prof. MUDr. Petr Cetkovský, Ph.D., MBA, ředitel
IČ:	00023736
IČZ:	02002000

(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. ředitel Regionální pobočky Praha, pobočky pro Hlavní město Prahu a Středočeský kraj
Doručovací adresa (obec):	Praha 1
Ulice, č.p., PSČ:	Na Perštýně 359/6, 110 01

(dále jen „Pojišťovna“) na straně druhé

## Článek I.

- Smluvní strany se dohodly, že úhrada hrazených služeb poskytnutých Poskytovatelem v období od 1. 1. 2020 do 31. 12. 2020 bude prováděna způsobem stanoveným ve vyhlášce č. 268/2019 Sb., o stanovení hodnot bodu, výše úhrad hrazených služeb a regulačních omezení pro rok 2020 (dále jen „Vyhláška“), s výjimkami dohodnutými v souladu s ustanovením § 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“), uvedenými v čl. II, III, IV a VI tohoto dodatku (dále jen „Dodatek“).
- Smluvní strany prohlašují, že dohoda uvedená v čl. II, III, IV a VI 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 podle § 17 odst. 9 věty čtvrté ZVZP.

## Článek II.

1. Pro hrazené služby uvedené v části A bodu 7.3 přílohy č. 1 k Vyhlášce poskytované v odbornosti 816 se hodnota bodu stanoví ve výši 0,80 Kč, s výjimkou hrazených služeb uvedených v odst. 2 tohoto článku.
2. Laboratorní metody molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu, poskytnuté pojištěncům s hlavními diagnózami uvedenými v příloze č. 1 k tomuto Dodatku – Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – molekulární genetiky (dále jen „Číselník“) ve sloupci MKN/ORPHA, je Poskytovatel při splnění všech dalších kritérií uvedených v Číselníku oprávněn vykázat výhradně kódy výkonů uvedenými v tomto odstavci za předpokladu, že jejich poskytování bylo mezi smluvními stranami sjednáno v příloze č. 2 Smlouvy.

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

Kód výkonu	Název	Cena (Kč)
94982	Komplexní molekulární analýza 1 (NGS ≤ 20 genů)	27 500
94983	Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 21 – 100 genů)	39 600
94984	Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 101 genů)	57 200
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	13 500
94995	Molekulární analýza cirkulující DNA plodu (NIPT)	12 500

Poskytovatel je povinen současně s výkony 94982, 94983 a 94984 vykazovat výkon 94996 – (VZP) NESPECIFICKÝ ORPHA.

- V případě vyšetření geneticky příbuzných probanda se vyšetření cílené mutace vykazuje výkony podle vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů.
- Pokud by Poskytovatel hrazené služby uvedené v odst. 2 tohoto článku vykázal jinými kódy výkonů, např. výkony podle vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů, nebudou Pojišťovnou uhrazeny.
- Hrazené služby poskytnuté pojištěncům s hlavní diagnózou neuvedenou v Číselníku se vykazují výkony pro germinální genom podle vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů.
- V případě, že poskytovatel v odbornosti 208 indikuje další doplňující vyšetření k péči vykázané výkony uvedenými v odst. 2 tohoto článku na stejné číslo pojištěnce a stejnou hlavní diagnózu, je Poskytovatel povinen současně vykázat výkon 94948 – (VZP) SIGNÁLNÍ VÝKON – DOVYŠETŘENÍ PACIENTA.
- Hrazené služby uvedené v tomto článku se pro účely výpočtu úhrady podle části A bodu 7.14 přílohy č. 1 k Vyhlášce považují za vykázané hrazené služby podle části A bodu 7.3 přílohy č. 1 k Vyhlášce.

### Článek III.

- Zvýšení úhrady uvedené v části A bodu 7.13 písm. a), b), c) a d) přílohy č. 1 k Vyhlášce bude realizováno podle stratifikace poskytovatelů akutní lůžkové péče zajišťujících urgentní příjem/ošetření pacientů v České republice.

### Článek IV.

- Poskytovatel, který splňuje technické vybavení, vykazuje u pacientů s extrémní obezitou současně s každým výkonem ošetrovacího dne podle vyhlášky č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů (dále jen „SZV“), s výjimkou výkonů ošetrovacího dne 00031, 00032, 00041, 00042, 00098 a 00099, výkon 99951 – (VZP) BONIFIKAČNÍ KÓD ZA HOSPITALIZACI PACIENTA S MORBIDNÍ OBEZITOU S HMOTNOSTÍ OD 160 KG DO 200 KG V LŮŽKOVÉ PÉČI nebo výkon 99952 – (VZP) BONIFIKAČNÍ KÓD ZA HOSPITALIZACI PACIENTA S MORBIDNÍ OBEZITOU S HMOTNOSTÍ NAD 200 KG V LŮŽKOVÉ PÉČI, sjednané v příloze č. 2 Smlouvy.
- Bonifikace vyšší náročnosti ošetrovatelské péče o pacienty s extrémní obezitou BON\_hosp<sub>obez</sub> se stanoví ve výši úhrady za výkony 99951 a 99952 s hodnotou bodu ve výši 1,00 Kč.
- Výkony 99951 a 99952 se nezahnují do hodnot použitých při výpočtu úhrady podle části A bodu 3, 4 a 5 přílohy č. 1 k Vyhlášce.

### Článek V.

- Základním fakturačním obdobím je kalendářní měsíc. Pro úhradu hrazených služeb formou předběžné měsíční úhrady se za fakturaci podle čl. IV odst. 4 Smlouvy považuje předání dávek dokladů o poskytnutých hrazených službách s přílohami (dále jen „individuální doklady“) podle Metodiky pro pořizování a předávání dokladů. Předběžné úhrady se považují za zálohy a finančně se vypořádají v rámci celkového finančního vypořádání, včetně regulačních omezení.
- Pojišťovna poskytne Poskytovateli předběžnou měsíční úhradu podle tohoto rozpisu plateb:

Období	Var. symbol	Výše předběžné měsíční úhrady v Kč	Termín splatnosti
01/2020	0200200001	84 302 689,-	2. 3. 2020
02/2020	0200200002	84 302 689,-	31. 3. 2020
03/2020	0200200003	84 302 689,-	4. 5. 2020
04/2020	0200200004	84 302 689,-	1. 6. 2020
05/2020	0200200005	84 302 689,-	1. 7. 2020
06/2020	0200200006	84 302 689,-	31. 7. 2020
07/2020	0200200007	84 302 689,-	31. 8. 2020
08/2020	0200200008	84 302 689,-	1. 10. 2020
09/2020	0200200009	84 302 689,-	2. 11. 2020
10/2020	0200200010	84 302 689,-	1. 12. 2020
11/2020	0200200011	84 302 689,-	31. 12. 2020
12/2020	0200200012	84 302 689,-	1. 2. 2021

- Pojišťovna provede úhradu podle odst. 2 tohoto článku za podmínky, že Poskytovatel předá individuální doklady za příslušné období v termínu dohodnutém ve Smlouvě.
- Poskytovatel v souladu se Smlouvou písemně oznámí neprodleně, nejpozději do 30 kalendářních dnů Pojišťovně skutečnosti, které by podstatným způsobem mohly ovlivnit poskytování hrazených služeb zakládající nárok na sjednanou výši předběžné měsíční úhrady.
- Pokud dojde u Poskytovatele ke změně v rozsahu a struktuře poskytovaných hrazených služeb, včetně změny počtu hospitalizací, počtu bodů a počtu unikátních pojištěnců, Pojišťovna sjedná s Poskytovatelem odpovídající úpravu výše předběžné měsíční úhrady.
- Pokud vznikne nedoplatek ze strany Pojišťovny, bude Poskytovateli příslušná částka poukázána 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.
- Hrazené služby poskytnuté Poskytovatelem před 1. 1. 2020 se hradí způsobem dohodnutým ve Smlouvě. Pro úhradu těchto hrazených služeb platí úhradová ujednání platná pro příslušné kalendářní období, ve kterém byly hrazené služby poskytnuty.
- Poskytovatel v souladu s ustanovením § 11 odst. 1 písm. d) ZVZP není oprávněn za hrazené služby přijmout od pojištěnce žádnou úhradu.

## Článek VI.

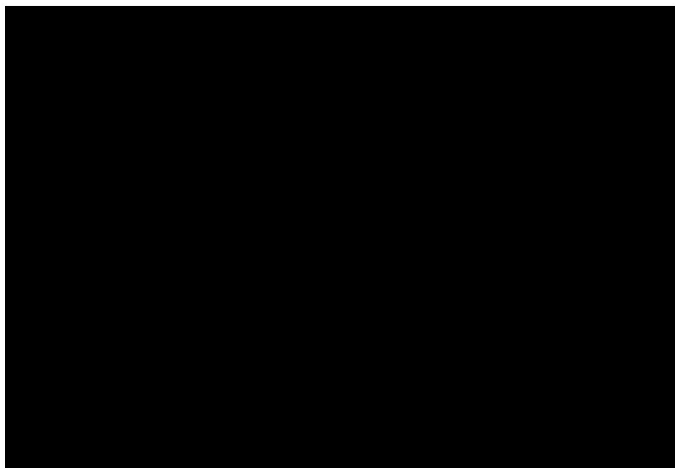
- Poskytovatel pro uplatnění nároků na úhradu hrazených služeb poskytovaných zahraničním pojištěncům, definovaným v § 1 odst. 1 písm. c) Vyhlášky, předává Pojišťovně samostatné faktury doložené dárkami dokladů v termínech dohodnutých ve Smlouvě.
- Hrazené služby uvedené v odst. 1 tohoto článku se hradí úhradou za výkony podle SZV s hodnotou bodu ve výši 1,32 Kč. Tyto hrazené služby se nezahrnují do regulačních omezení.

## Článek VII.

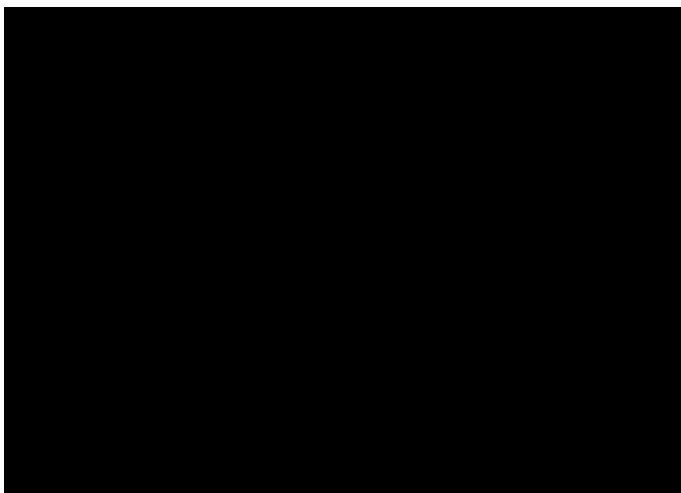
- Tento Dodatek se stává nedílnou součástí Smlouvy a nabývá platnosti dnem jeho uzavření.
- Tento Dodatek upravuje práva a povinnosti smluvních stran v období od 1. 1. 2020 do 31. 12. 2020.
- Tento Dodatek je vyhotoven ve dvou stejnopisech, z nichž každá smluvní strana obdrží jedno vyhotovení.

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 .....13 -01- 2020



V Praze dne .....20 -01- 2020





Tabulka PMÚ<sub>20</sub>

Výpočet předběžné měsíční úhrady pro nemocnice na rok 2020

IČZ:	02002000	
Název:	Ustav hematologie a krevní transfuze	
Rádek	Položka	Hodnota v Kč
1	Úhrada <sub>18</sub>	888 662 789,52
2	Úhrada <sub>18</sub> (výše měsíční úhrady)	74 055 232,46
3	NK <sub>20</sub>	250 000,00
4	ZRUŠ	0,00
5	INZ	0,00
6	PMU20 = 1,135 x ř. 2 + ř. 3 - ř. 4 + ř. 5	84 302 689

Popis položek:

PMÚ <sub>20</sub>	výše předběžné měsíční úhrady na rok 2020
Úhrada <sub>18</sub>	celková výše úhrady v referenčním období včetně vypořádání regulačních omezení s výjimkou regulačních omezení na předepsané léčivé přípravky, zdravotnické prostředky a na vyžádanou péči
Úhrada <sub>18</sub> (výše měsíční úhrady)	vypočtená výše <u>měsíční</u> úhrady v referenčním období včetně vypořádání regulačních omezení s výjimkou regulačních omezení na předepsané léčivé přípravky, zdravotnické prostředky a na vyžádanou péči
NK <sub>20</sub>	výše <u>měsíční</u> úhrady nových kapacit
ZRUŠ	hodnota <u>měsíčního</u> objemu zrušené péče, oceněná hodnotou bodu ve výši 0,95 Kč včetně úhrady za zvlášť účtovaný materiál a zvlášť účtované léčivé přípravky Uvedené ocenění se použije pouze pro účely výpočtu PMÚ <sub>20</sub> .
INZ	výše <u>měsíčního</u> individuálního zohlednění předpokladu úhrady za hodnocené období





## Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 - molekulární genetiky - platný od 1. 1. 2020

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vys. 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 statutem výsoce 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	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 ÚHKP Praha.
94947	Faktor II 20210G>A	odb. 208, 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statutem výsoce 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	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 ÚHKP Praha.
94949	Vyšetření 5 trombotických mutací společně	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Pízeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, ÚHKP odb. 208	D 68.2, D 68.5, D 68.6, 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, E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR		1/život	5 162	
94950	Cystická fibróza				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

Kód výkonu	Název	Indikace	TKN/QRPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFY, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N46, Q56.4	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.medický 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	1 952	
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)HG/5G	1/život	976	
94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S55C,C282V	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 uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. Hypolipidemika: Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Institut klin.a exper.medický 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 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	

Kód výkonu	Název	Indikace	NKV/ODPHA	mín. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209, 210	Z86.7	ACE	/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 10x nad normu
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-methyltransferáza	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 obřížných 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, Q99.2.	FMR1	expenze trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F89, Z82.7	FMR1	expenze 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	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah expanse trínukleotidů	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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	expanse trínukleotidů	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	Z80.X, Z85.X, Cx.x	ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTHY, 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-polyposní kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom u familiární adenomatozní polypózy 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 prenatalní s nízkým rozlišením	odb. 208	O35.1, O35.2		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. Celkové 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	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 prenatalní vyšetření plodu z AMC, CVS, test musí být schopen detekovat fetální frakci u všech analyzovaných vzorků a musí být CE/IVD certifikován.