

Příloha č. 1 k Dodatku

		Indikace	MKN/ORPHA	(HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena	
		!						
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	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (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, 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	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (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		trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, 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	5 162	
94950		odb. 208	E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR	více než 90 % populačně 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 screenignu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	!	odb. 208, 109, 207	M.45.x		HLA B27	1/život	1 766	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie

		Indikace	MKN/ORPHA	(HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena	
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u	odb. 208, 613 , 603, 706	N46, Q56.4	SRY	SRY,ZFX,ZFY,AZF _a , AZF _b ,AZF _c	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	E78.9	APOE	APO E2/3/4	1/život	1 952	
94954	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		odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S65C,C282Y	1/život	2 929	
94956	hypercholesterolemie 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.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 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	

		Indikace	MKN/ORPHA	(HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena	
94959	! enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209, 210	Z86.7	ACE	I/D	1/život	976	
94960		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		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-	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	! 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	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 danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94970		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	! !	odb. 208	F89, Z82.7, Q99.2.	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	! !	odb. 208	F89, Z82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	9 000	
94979	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	

		Indikace	MKN/ORPHA	(HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena	
94980	I (DM1)	odb. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění: FN MotoI, FN Brno	G71.0, Z82.7	DMPK	expanze trinukleotidů	1/život	11 502	
94981	syndromy (NGS do 100	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 karcinomy prsu a ovaria (HBOC), hereditární non-polypózní 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 mutaci nebylo možno identifikovat u příbuzného (např. úmrtí, nesouhlas apod.)
94982		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		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		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		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. Celkově max. do 12 % vyš. 94967 - bude vyhodnoceno po 6 měsících dle individuálního vykazování jednotlivými poskytovateli ZS).
94995	! (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.