

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

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. 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, 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 ko- hormonální substituční léčby estrogeny (HRT) u žen s p anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN) rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gr ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anar TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při tě preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupce z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na zák event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotick 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 ko- hormonální substituční léčby estrogeny (HRT) u žen s p anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN) rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gr ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anar TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při tě preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupce z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na zák event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotick ÚHKT Praha.
94949	Vyšetření 5 trombofilních mutací společně	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	Cystická fibróza	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 fibrózy; u geneticky příbuzných osob pacienta s cystickou detekovanými mutacemi v CFTR genu; u partnera před plánovaným těhotenstvím/před plánovaným umělým o dospělých mužů v rámci plánované léčby poruchy plod azoospermie, závažná oligospermie). V případě pozitivní novorozeneckého screenignu a pozitivního potního tes
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109, 207	M.45.x		HLA B27	1/život	1 766	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytome

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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,AZFα, AZFβ,AZFγ	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	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 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	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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. tříd	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-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 danou dg. , n 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	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	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	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	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	Z80.x, Z85x, Cxx.x	ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RADS50, RADS51C, RADS51D, STK11, TP53	NGS nebo jiné ekvivalentní metody v rozsahu tohoto vyšetření	1/život	39 600	Minimální rozsah vyšetření: hereditární karcinomy prsu a tlustého střeva (HNPCC), hereditární non-polypózní kolorektální karcinom (HNPCC), familiární adenomatozní polypózy střev (FAP). Balíček vyšetření pro danou dg. , nelze samostatně vykazovat s touto dg. stejnou dg. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze specifickou mutací nebylo možno identifikovat u příbuzných 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. , n 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. , n 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. , n 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 genomu materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči, SNParray nebo NGS s rozlišením nižším než 100 Kb; na výkon 94967. Celkově max. do 12 % vyš. 94967 - bude měsíčně dle individuálního vykazování jednotlivými po
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 Indikace: Střední oblast kombinovaného (1/100-1/300) (1/50-1/150) rizika častých aneuploidii (13/18/21) BEZ dále účtováno prenatalní vyšetření plodu z AMC, CVS, schopen detekovat fetální frakci u všech analyzovaných vzorků CE/IVD certifikován.