

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
1. Frekvenci vyšetření jednozářně identifikované MKN, OMIM/ORPHA								
94946	Def. faktoru V (Leiden)	odb. 208, 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statitem výsocc specializovaného cerebrovaskulárního a ltkového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy	D 68.x, 174.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97	F5	169LG-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 klotipatické TEN při patření po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných mln. třech potratích 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 statitem výsocc specializovaného cerebrovaskulárního a ltkového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy	D 68.x, 174.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 klotipatické TEN při patření po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných mln. třech potratích 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 Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, ÚHKP	D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1, 174.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 % populacně specifických mutací	1/život	9 690	u dětí a dospělých pacientů s klinickými a laboratorními příznaky cystické fibrózy z genetiky příbuzných osob pacienta s cystickou fibrózou s detekovanými mutacemi v CFTR genu, u partnera přenašeče mutace před plánovaným těhotenstvím/před plánovaným umělým oploďněním; u dospělých mužů v rámci plánované léčby poruchy plodnosti (obstrukční azoospermie, zavažná 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 oblastí na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRV, ZFX, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N 46, Q 56.4	SRV	SRV, ZFX, ZFY, AZFa, AZFb, AZFc	1/život	3 834	
94953	Defekt apolipoproteinu E	od b. 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 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	E 78.9	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, ÚHKP, rámci PZS se statitem výsocc specializovaného cerebrovaskulárního a ltkového centra	D 68.9	SERPINE1	(-675)AG/5G	1/život	976	
94955	Hemochromatóza	od b. 208, 202, 101	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)	od b. 208, 101, 301, 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. Hypolipidémika: 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 Písek, 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 + VKORC1	od b. 208, 202, 101, 209 a 210 v rámci PZS se statutem výsore specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra.	E88.8	CYP2C9	416C>T, 1061A>C	1/život	1 952	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	od b. 208, 202	D68.9	ITGB3	L33P, T393C	1/život	1 952	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	od b. 208, 202, 101, 209, 210	Z66.7	ACE	I/D	1/život	976	
94960	Cellulární sprue	od b. 208, 105, 301, 207	K90.0	HLA alely II. třídy	DOA1*0501- DOB1*0201 v pozici cis (haplotyp DQ2.5cis), DOA1*0505 - DOB1*0301/ DOA1*0201 - DOB1*0202 v pozici trans (haplotyp DQ2.5trans) a DOA1*0301- DOB1*0302 v pozici cis (haplotyp DQ8.1).	1/život	4 601	u dětí s antigladinovými protilátkami 10x nad normu
94961	Def. faktoru XIII (koagulační stabilita fibrinu)	od b. 208, 202	D68.9	FGA	Val34Leu	1/život	976	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	od b. 208, 202	D68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	976	
94963	Laktózová intolerance	od b. 208, 105, 207	E73.x	LCT	(-13910)C>T, (-22018)G>A	1/život	1 952	
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	od b. 208, 205, 207	Z82.0, Z83.6	SERPINA1	E26A, E342K	1/život	1 952	
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	od b. 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	od b. 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	od b. 208	O 35.1	nestanoveno	21,18,13,X,Y	1/graviditu	7 500	
94968	Hluchota (nesyndromální) - DFNB1	od b. 208	H91.8, Z82.2	GJB2	sekv. IVS1	1/život	4 790	
94969	Wilsonova choroba (WD)	od b. 208	E83.0, Z82.7	ATP7B	NGS, přímá sekvenace obtížných úseků velkého genu – nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMAA1.	1/život	27 000	balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94970	Spinální svalová atrofie	od b. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění FN Motol, FN Brno	G12.x, Z82.7	SMN1, SMN2	delece exonu 7 a 8	1/život	7 425	
94971	Sy. fragilního X (FRAAX) - základní vyš.	od b. 208	F89, Z82.7, Q99.2.	FMR1	expazie trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	Sy. fragilního X (FRAAX) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	od b. 208	F89, Z82.7	FMR1	expazie trinukleotidů	1/život	9 000	
94979	Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker	od b. 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	Myotoničná dystrofie typu I (DM1)	od b. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění FN Motol, FN Brno	G71.0, Z82.7	DMPK	expazie trinukleotidů	1/život	11 502	
2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenetní onemocnění - NGS. Smluvně dleřhovan pracoviřt.								

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyř. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94981	Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)	odb. Z08	Z80.x, Z85.x, Cxx.x	ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTHYH, 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 polyposy střev (FAP). Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nebo samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. V případě dg. Z80.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. Z08	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život	27 500	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nebo samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94983	Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 21 - 100 genů)	odb. Z08	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život	39 600	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nebo samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94984	Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 101 genů)	odb. Z08	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život	57 200	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nebo samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	odb. Z08	O35.1, O35.2		3CGH/SNP array nebo NGS	1/plod	13 500	Paralelní analýza nebalancovaných změn lidského germinálního genomu z materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči (array CGH, SNParray nebo NGS s rozlišením nižším než 100 Kb navazuje na vyšetření = výkon 94967. Celkové max. do 12 % výř. 94967 - bude vyhodnoceno po 6 měsících dle individuálního vykazování jednotlivými poskytovateli ZS).