

Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – laboratoř lékařské genetiky platný pro období od 1. 1. 2024

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, F64.0	F5	1691G>A	1/život	1 521	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. U dg. F64.0 v případě transsexualismu typu TS female to male a TS male to female před plánovaným zahájením hormonální terapie
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, F64.0	F2	20210G>A	1/život	1 521	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. U dg. F64.0 v případě transsexualismu typu TS female to male a TS male to female před plánovaným zahájením hormonální terapie
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	5 420	
94950	Cystická fibróza	odb. 208	E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR	více než 90 % populačně specifických mutací	1/život	10 175	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	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109, 207	M.45.x		HLA B27	1/život	1 854	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie

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,AZFa, AZFb,AZFc	1/život	4 026	
94953	Defekt apolipoproteinu E	odb. 208, 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	2 050	
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	1 025	
94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S65C,C282Y	1/život	3 075	
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	1 025	
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	2 050	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	odb. 208, 202	D68.9	ITGB3	L33P, T393C	1/život	2 050	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209, 210	Z86.7	ACE	I/D	1/život	1 025	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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	4 831	u dětí s anti gliadinovými protilátkami 10x nad normu
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D68.9	FGA	Val34Leu	1/život	1 025	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	1 025	
94963	Laktózová intolerance	odb. 208, 105, 207	E73.x	LCT	(-13910)C>T, (-22018)G>A	1/život	2 050	
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	odb. 208, 205, 207	Z87.0, Z83.6	SERPINA1	E264V, E342K	1/život	2 050	
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202, 207	E88.8	TPMT	238G>C, 460G>A, 719 A>G	1/život	3 075	
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305	E88.8	CYP2C19	19154G>A, 17948G>A, -806C>T	1/život	3 075	
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	7 875	
94968	Hluchota (nesyndromální) DFNB1	odb. 208	H91.8, Z82.2	GJB2	sekv, IVS1	1/život	5 030	
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	28 350	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	7 796	
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	odb. 208	F89, Z82.7, Q99.2.	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	1 708	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F89, Z82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	9 450	
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	15 593	
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	12 077	
2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště.								

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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	41 580	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	Komplexní molekulární analýza 1 (NGS ≤ 20 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život	28 875	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	41 580	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	60 060	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg. , nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	odb. 208	O35.1, O35.2		aCGH/SNP array nebo NGS	1/plod	14 175	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).

