

Pravidla pro nasmlouvání a úhradu vyjmenovaných metod autorské odbornosti 816 – laboratoř lékařské genetiky.

1. **Kód 94973 – (VZP) Vyšetření dvou trombofilních mutací společně (f. V Leiden + f. II protrombin)**

(vykazované diagnózy: D 68.x*, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x)

1.1. **Indikující lékař:**

Vyšetření indikuje ošetřující lékař pacienta (obvykle odb. 101, 202, 603, 208, 001) na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci).

1.2. **Indikace:**

- 1) 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);
- 2) po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby;
- 3) po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity;
- 4) 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;
- 5) z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na základě klinického a event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha.

1.3. **Podmínky pro nasmlouvání a vykazování výkonu s kódem 94973 u laboratorních pracovišť odbornosti 816:**

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro vyšetření předmětných TM;
- 2) laboratoř splňuje podmínku externího hodnocení kvality 1x ročně Referenční laboratoří ÚHKT Praha či jinou, mezinárodně uznávanou akreditační laboratoří;
- 3) laboratoř má zavedený systém pravidelné vnitřní kontroly kvality u každé série vyšetření;
- 4) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 5) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při nasmlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 6) laboratoř nesmí v případě vykazání VZP kódu na stejného pacienta a stejné hlavní dg. vykazovat žádný jiný výkon odb. 816;
- 7) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsanych ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy.

Pozn.: při pozitivním záchytu uvedených mutací lze provést tato vyšetření i u příbuzných v 1. linii, u kterých se vyskytují další rizika vzniku trombofilních stavů (u dětí bez diagnostikované TEN až od 12 let věku).

2. Kód 94974 – (VZP) Vyšetření tří trombofilních mutací společně (f. V Leiden, f. II (protrombin) 20210 G>A a PAI-1 4G/5G)

(vykazované diagnózy: D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1)

2.1. Indikující lékař:

Vyšetření indikuje ošetřující lékař pacienta na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci). Indikující lékař je výhradně lékař některého trombotického centra* nebo ÚHKT Praha.

*** Seznam trombotických center v ČR:*

Trombotické centrum VFN Praha

Trombotické centrum FN Hradec Králové,

Trombotické centrum FN Plzeň,

Trombotické centrum FN Brno – Bohunice,

Trombotické centrum FN Ostrava,

Trombotické centrum FN Olomouc.

2.2. Indikace:

- 1) u osob po prodělané idiopatické TEN a vysokým rizikem rekurence TEN po skončení antikoagulační léčby při pátrání po dědičné příčině a rozhodování o volbě a délce antitrombotické léčby;
- 2) při rozhodování o délce antikoagulační léčby či z jiných důvodů pouze po klinickém vyšetření pacienta v trombotickém centru.

2.3. Podmínky pro namlouvání a vykazování výkonu s kódem 94974 u laboratorních pracovišť odbornosti 816:

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro vyšetření předmětných TM;
- 2) laboratoř splňuje podmínku externího hodnocení kvality 1x ročně Referenční laboratoří ÚHKT Praha či jinou, mezinárodně uznávanou akreditační laboratoří;
- 3) laboratoř má zavedený systém pravidelné vnitřní kontroly kvality u každé série vyšetření;
- 4) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 5) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při namlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 6) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsaných ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy.
- 7) laboratoř nesmí v případě vykázání VZP kódu na stejného pacienta a stejné hlavní dg. vykázat v jeden den žádný jiný výkon odb. 816***

*Pozn.:*** v případě negativního výsledku výše uvedených trombofilních mutací může lékař ÚHKT nebo Trombotického centra na základě dokumentované diagnostické rozvahy případně indikovat následně další vyšetření těchto osob při odůvodnění nezbytnosti těchto následných vyšetření (kaskádové testování).*

3. **Kód 94975 – (VZP) Vyšetření pěti trombofilních mutací společně – výběr dle individuálního zdravotního stavu pacienta a výsledků dosavadních vyšetření**

(vykazované diagnózy: D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1, I 74.x, O 02.0, O 02.1, O 03.x, O 15.x, O 45.x, P 05.x)

3.1. **Indikující lékař:**

Vyšetření indikuje ošetřující lékař pacienta na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci). Indikující lékař je lékařem některého trombotického centra* nebo ÚHKT Praha:

**Seznam trombotických center v ČR:

Trombotické centrum VFN Praha

Trombotické centrum FN Hradec Králové,

Trombotické centrum FN Plzeň,

Trombotické centrum FN Brno – Bohunice,

Trombotické centrum FN Ostrava,

Trombotické centrum FN Olomouc.

3.2. **Indikace:**

- 1) u osob po prodělané idiopatické TEN a vysokým rizikem rekurence TEN po skončení antikoagulační léčby při pátrání po dědičné příčině a rozhodování o volbě a délce antitrombotické léčby;
- 2) při rozhodování o délce antikoagulační léčby či z jiných důvodů pouze po klinickém vyšetření pacienta v trombotickém centru.

3.3. **Podmínky pro namlouvání a vykazování výkonu s kódem 94975 u laboratorních pracovišť odbornosti 816:**

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro vyšetření předmětných TM;
- 2) laboratoř splňuje podmínku externího hodnocení kvality 1x ročně Referenční laboratoří ÚHKT Praha či jinou, mezinárodně uznávanou akreditační laboratoří;
- 3) laboratoř má zavedený systém pravidelné vnitřní kontroly kvality u každé série vyšetření;
- 4) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 5) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při namlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 6) laboratoř nesmí v případě vykazání VZP kódu na stejného pacienta a stejné hlavní dg. vykazovat žádný jiný výkon odb. 816;
- 7) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsanych ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy.

4. **Kód 94976 – (VZP) Vyšetření BRCA1 a 2 – komplet**

(oba geny jsou vyšetřeny v plném rozsahu, tzn. všechny mutace typu SNV a CNV sekvenční analýzou a metodou MPLA)

(vykazované diagnózy: C 50.x, C 56.x, Z 80.3, Z 80.4)

4.1. Indikující lékař:

Vyšetření může indikovat pouze lékař se specializovanou způsobilostí v lékařské genetice (208) na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci) při splnění aktuálně platných indikačních diagnostických kritérií (www.linkos.cz).

4.2. Indikace:

Vyšetření je indikováno u osob, u nichž je důvodné se domnívat, na základě anamnézy a dalších signálů a údajů uvedených ve zdravotní dokumentaci, že mají vyšší pravděpodobnost nosičství předmětné mutace.

4.3. Podmínky pro namlouvání a vykazování výkonu s kódem 94976 u laboratorních pracovišť odbornosti 816:

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro provádění předmětných vyšetření;
- 2) laboratoř splňuje podmínky externího hodnocení kvality;
- 3) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 4) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při namlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 5) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsaných ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy;
- 6) laboratoř nesmí v případě vykázání VZP kódu na stejného pacienta při stejné hlavní dg. vykázat v jeden den žádný jiný výkon odb. 816***

*Pozn: *** v případě negativního výsledku výše uvedených mutací genů BRCA1/2 může lékař odb. 208 na základě řádně zdokumentované diagnostické rozvahy případně indikovat následně další vyšetření těchto osob při odůvodnění nezbytnosti těchto následných vyšetření (kaskádové testování).*

5. Kód 94977 – (VZP) Vyšetření cystické fibrózy (CFTR 35/50)

(vykazované diagnózy: E 84.x, N 46)

5.1. Indikující lékař:

- 1) vyšetření může indikovat pouze lékař se specializovanou způsobilostí v lékařské genetice (208) na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci), obvykle na základě doporučení ošetřujícího lékaře – obvykle neonatologa, pediatra, internisty, gastroenterologa, pneumologa, reprodukčního specialisty nebo gynekologa;
- 2) indikující i doporučující lékař vychází z řádně zdokumentovaného klinického vyšetření, tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci;
- 3) samotné laboratorní vyšetření zahrnuje analýzu populačně specifických mutací v genu CFTR a analýzu intragenových CNV pomocí metody MLPA.

5.2. Indikace:

- 1) u dětí a dospělých pacientů s klinickými a laboratorními příznaky cystické fibrózy;

- 2) u geneticky příbuzných osob pacienta s cystickou fibrózou s detekovanými mutacemi v CFTR genu;
- 3) u partnera přenašeče mutace před plánovaným těhotenstvím/před plánovaným umělým oplodněním;
- 4) u dospělých mužů v rámci plánované léčby poruchy plodnosti (obstrukční azoospermie);
- 5) v rámci prenatální diagnostiky v centrech asistované reprodukce u obou partnerů v případě, že jsou oba přenašeči pro patogenní variantu v CFTR genu.

5.3. Podmínky pro nasmlouvání a vykazování výkonu s kódem 94977 u laboratorních pracovišť 816:

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro provádění předmětných vyšetření;
- 2) laboratoř splňuje podmínky externího hodnocení kvality;
- 3) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 4) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při nasmlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 5) laboratoř nesmí v případě vykázání VZP kódu na stejného pacienta a stejné hlavní dg. vykázat žádný jiný výkon odb. 816;
- 6) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsanych ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy.

6. Kód 94978 – (VZP) Vyšetření m. Bechtěrev (HLA B 27)

(vykazovaná diagnóza: M 45)

6.1. Indikující lékař:

- 1) Vyšetření může indikovat pouze lékař se specializovanou způsobilostí v oboru lékařské genetiky (208) nebo revmatologie (109) vždy na základě řádně zdokumentovaného klinického vyšetření (tj. vyšetření spojeného s fyzickou přítomností pacienta v ordinaci), ze kterého bude vyplývat nezbytnost provedení genetického vyšetření u daného klienta ve vztahu k plánovanému způsobu terapie.
- 2) Indikační kritéria jsou definována revmatologickou společností (www.revmatologicka-spolecnost.cz/) do jejíž kompetence patří diagnostika a terapie onemocnění M. Bechtěrev.

6.2. Podmínky pro nasmlouvání a vykazování výkonu s kódem 94978 u laboratorních pracovišť):

- 1) laboratoř má platnou akreditaci ČIA pro provádění předmětných vyšetření;
- 2) laboratoř splňuje podmínky externího hodnocení kvality;
- 3) laboratoř vyšetření provádí diagnostickými soupravami a technikou certifikovaných výrobců;
- 4) laboratoř splnění předepsaných podmínek povinně předkládá v písemné podobě při nasmlouvání výkonu, na vyzvání VZP a vždy při kontrole správnosti a oprávněnosti vyúčtované péče;
- 5) laboratoř nesmí v případě vykázání VZP kódu na stejného pacienta a stejné hlavní dg. vykázat žádný jiný výkon odb. 816;

- 6) laboratoř akceptuje uvedení všech výše popsaných ustanovení v dalších smluvních ujednáních Přílohy č. 2 Smlouvy.

*x - pro všechny diagnózy, mající za tečkou další číslo

** - seznam trombotických center v ČR garantuje ČSTH ČLS JEP