

Číselník metod molekulární genetiky s vyšetřením germinálního genomu odb. 816 – molekulární genetiky

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	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	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	Vyšetření 5 trombofilních mutací společně	trombotická centra: VFN Praha FN Hradec Králové FN Plzeň FN Brno-Bohunice FN Ostrava FN Olomouc	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	50 mut nebo 92 % populačně zahrnutých 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). V případě pozitivního novorozeneckého screeningu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109	M 45		HLA B27	1/život	1 766	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie
94952	Delece AZF oblasti na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY)	odb. 208, 613, 603, 706	N 46, Q 56.4	SRY	SRY,ZFX,ZFY,AZFa,AZFb,AZFc	1/život	3 834	
94953	Defekt apolipoproteinu E	odb. 208, 105, 305, 209	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	D 68.9	SERPINE1	(-675)4G/5G	1/život	976	
94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E 83.1	HFE	H63D, S65C,C282Y	1/život	2 929	
94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	odb. 208, 101, 301	E 78.9	APOB	R3500Q	1/život	976	
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC1	odb. 208, 202, 101	E 88	CYP2C9	416C>T, 1061A>C	1/život	1 952	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	odb. 208, 202	D 68.9	ITGB3	L33P, T393C	1/život	1 952	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209	Z 86.7	ACE	I/D	1/život	976	
94960	Celiakální sprue	odb. 208, 105, 301	K 90.0	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-	1/život	4 601	u dětí s antigliadinovými protilátkami 10x nad normu

					DQB1*030 2 v pozici cis (haplotyp DQ8.1).			
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D 68.9	FGA	Val34Leu	1/život	976	
94962	Beta- fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D 68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	976	
94963	Laktózová intolerance	odb. 208, 105	E 88	LCT	(- 13910)C>T, (- 22018)G>A	1/život	1 952	
94964	Def. alfa-1- antitrypsinu	odb. 208, 205, 207	Z 87.0, Z 83.6	SERPINA1	E264V, E342K	1/život	1 952	
94965	Thiopurin S- metyltransfe ráza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202	E 88	TPMT	238G>C,46 OG>A,719 A>G	1/život	2 929	
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305	E 88	CYP2C19	19154G>A, 17948G>A, -806C>T	1/život	2 929	
94967	Aneuploidie chromozom ů 13,18,21, X a Y metodou QF PCR	odb. 208	O 35.1	nestanove no	21, 18, 13, X, Y	1/graviditu	7 500	
94968	Hluchota (nesyndrom ální) - DFNB1	odb. 208	H 91.8, Z 82.2	GJB2	sekv, IVS1	1/život	4 790	
94969	Wilsonova choroba (WD)	odb. 208	E 83.0, Z 82.7	ATP7B	NGS, přímá sekvence obtížných úseků velkého genu - nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMA 1.	1/život	27 000	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.
94970	Spinální svalová	odb. 208	G 12.x, Z 82.7	SMN1, SMN2	delece exonu 7 a 8	1/život	7 425	

	atrofie							
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	odb. 208	F 89, Z 82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	1 627	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F 89, Z 82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	9 000	
94979	Svalová dystrofie typ Duchenne/B ecker	odb. 208	G 71.0, Z 82.7	DMD/BMD	velké genové přestavby	1/život	14 850	
94980	Myotonická dystrofie typu I (DM1)	odb. 208	G 71.0, Z 82.7	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	Z 80.x, Z 85x, C xx.x	ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUT YH, 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 případech, 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	27 500	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	39 600	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	57 200	Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg.

94994	Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením	odb. 208	O 35.1, O 35.2		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	Molekulární analýza cirkulující DNA plodu (NIPT)	odb. 208	O 35.1, O 35.2		NGS	1/gravidita	12 500	Podmínky budou projednány s příslušnými odbornými společnostmi.

