



V Praze dne 24. února 2021

Č.j.: MZDR 6708/2021/OZP

STANOVISKO

KOMISE PRO POSUZOVÁNÍ NOVÝCH PŘÍSTROJOVÝCH TECHNOLOGIÍ A KAPACIT HRAZENÝCH ZE ZDRAVOTNÍHO POJIŠTĚNÍ

ZE DNE 12. ÚNORA 2021
(VIDEOKONFERENCE)

Přístroj: **SEKVENÁTOR**

Území (město/kraj): Praha / Hlavní město Praha

Žadatel: **Fakultní Thomayerova nemocnice**

Adresa: Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč

Stanovisko komise: **DOPORUČENO**

(hlasování: 18 hlasů pro, 0 hlasů proti, 1 se zdržel)

Podpis předsedy komise

.....
prof. MUDr. Vladimír Černý, Ph.D., FCCM
předseda komise



Odůvodnění:

Sekvenátor umožňující NGS (Next Generation Sequencing) má široký diagnostický záběr – umožňuje velmi rychle vyšetřit velké množství genů v jednom časovém úseku. Uplatnění je pro Oddělení lékařské genetiky, Oddělení klinické mikrobiologie a Ústav patologie a molekulární medicíny 3.LF UK a FTN.

V současné době v oblasti molekulární genetiky je tento typ vyšetření považován za standard, bez něhož není možný další rozvoj metod v rámci diagnostiky ani vědeckovýzkumných aktivit. Je možné vyšetřovat:

- *dědičné nádorové syndromy*
- *hereditární syndrom nádorů prsu a ovarií*
- *tuberózní sklerózy*
- *neurofibromatózy*
- *široké spektrum neurologických onemocnění dospělých i dětských pacientů*
- *poruchy mentálního vývoje a vrozených vývojových vad*
- *mikrobiom*
- *identifikace extrahumánního genomu*
- *neurogenerativní choroby – dědičnou podstatu*
- *identifikace somatických variant u nádorů s návazností na biologickou léčbu*
- *přesnější diagnostiku nádorových lézí*

