

# ANALÝZA VARIANT LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU NA BIOČIPU

Číslo výkonu:

**94231**

Autorská odbornost:

**(816) laboratoř lékařské genetiky**

## Popis:

*(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)*

Metoda pro detekci nebalancovaných změn a/nebo jednonukleotidových polymorfismů (CNV/SV/cnLOH/SNP) v lidském germinálním genomu. Metoda je založená na využití pevného nosiče - tzv. biočipu a používá se k detekci nebalancovaných kryptických změn pod detekčním limitem konvenčních cytogenetických metod, k ověření nálezů konvenční cytogenetické analýzy, k přesnému určení zlomových míst a analýze rozsahu nebalancovaných změn na přestavěných chromosomech. Výkon lze vykázat při vyšetření u probandů s podezřením na CNV (delece, duplikace); u geneticky příbuzných osob ke stanovení segregace v nálezů v rodině (vč. vyšetření rodičů ke konfirmaci prenatalního nálezů u plodu; při podezření na uniparentální disomii; pro preimplantační genetické testování. Úprava výkonu umožní účelné využití nových technologií bez navýšení nákladů na vyšetření.

## Poznámka:

## Čím výkon začíná:

Přípravou reakčních směsí

## Obsah a rozsah výkonu:

Izolovaná DNA je amplifikována, fragmentována, označena fluorochromy a nanesena na pevný nosič (biočip). Po stanovené době jsou nenavázané molekuly DNA odmyty a fluorescenční značky jsou snímány pomocí speciálního scanneru. Naměřená intenzita fluorochromů je přenesena v digitální podobě do počítače, kde je analyzována pomocí specifického softwarového programu a výsledek je uložen v počítačové databázi a případně vytištěn.

## Čím výkon končí:

Vydáním zprávy a archivací výsledku.

**Kategorie:** P - hrazen plně;

**Omezení místem:** S - pouze na specializovaném pracovišti

**Omezení frekvencí:** 6/1 rok

**Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách:** 900

## Podmínky:

*(Pokud je omezení místem "S", popište, čím je pracoviště specializované.)*

## Důvod změnového řízení:

*(V případě, že výkon nahrazuje staré metody, doplňte čísla původních výkonů.)*

Aktualizace indikací, OF, sdílení a kalkulace výkonu

## Posouzení medicínské efektivity:

## Ekonomický dopad:

*(Doplňte odhadovaný počet pacientů za rok)*

## Porovnání s prokázaným léčebným přínosem:

**Způsob úhrady v dalších zemích:**

**Další odbornosti:**

Kód	Název	Režie

**Nositelé:**

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	OPLM		480		4 681,20
Celkem:						4 681,20

**Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:**

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002253	Paušál PMAT k výkonu 94231		1		17 122,00	20 717,62
Celkem:						17 122,00 20 717,62

**Přímo spotřebované léčivé přípravky - PLP:**

Kód	Název	Doplňek ATC	Omezení	Množství	Jednotka	Cena	Body
Celkem:							0,00 0,00

**Přístroje:**

Kód	Název	D.Ž. N.Ú.	D.P.	Procento z výkonu	Cena	Body
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	1,00	300 000,00	1 228,91
A001514	Lázeň - stanice hybridizační automatická Tecan	6 60000	6	1,00	1 200 000,00	3 277,08
A001520	Microarray scanner	6 115000	6	1,00	2 300 000,00	6 281,08
Celkem:						3 800 000,00 10 787,07

**ZUM:**

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

**ZULP:**

Kód	Název
Položky mimo číselník	

<b>Bodová hodnota</b>	<b>Přímé 31 504,69</b>	<b>Osobní 4 681,20</b>	<b>Režijní 4 023,00</b>	<b>Celkem 40 209</b>
---------------------------	----------------------------	----------------------------	-----------------------------	--------------------------