

PŘÍMÁ SEKVENACE DNA LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU

Číslo výkonu:

94221

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Výkon slouží ke stanovení sekvence nukleotidů jednoho amplikonu genomické DNA či cDNA lidského germinálního genomu a po porovnání s referenční sekvencí k odhalení genové varianty, která je asociována nebo pravděpodobně asociována s chorobou (patogenní mutace). Sdílení pro odbornost 222 pro vyšetření genů kódujících antigeny erytrocytů a trombocytů za účelem posouzení shody mezi dárce a příjemcem (krve, krevních složek, buněk, tkání, orgánů) nebo shody mezi matkou a jejím dítětem (těhotnou a plodem, matkou a novorozencem). Vyšetření je indikováno pouze pokud sérologické imunohematologické vyšetření neposkytne jednoznačný výsledek (při nejasném výsledku sérologického imunohematologického vyšetření).

Poznámka:

K vyšetření může být použito sekvenační zařízení s nižší cenou. Rozdíl je kompenzován vyšší cenou reagensů na jeden vzorek vyplývající z menšího množství vzorků na jeden běh.

Čím výkon začíná:

Přípravou reakčních směsí pro amplifikaci jednoho úseku genu.

Obsah a rozsah výkonu:

PCR reakce, přečištění PCR produktu, kontrola množství a kvality PCR produktu a měření koncentrace DNA na spektrofotometru, vlastní sekvenační reakce na obou vláknech DNA, přečištění obou sekvenačních reakcí kitem, separace fragmentů na kapilárním sekvenátoru, vyhodnocení sekvence na obou vláknech, sepsání zprávy o vyšetření amplikonu, u genetických variant se známým dopadem na fenotyp je součástí tohoto výkonu i interpretace nálezu.

Čím výkon končí:

Výkon končí vydáním zprávy a archivací výsledku.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 300/1 čtvrtletí

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 35

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S",

popište, čím je pracoviště specializované.)

V případě odbornosti 222 fakultní a krajské nemocnice a Národní referenční laboratoř pro imunohematologii ÚHK; laboratoř je k provádění tohoto vyšetření akreditována podle zákona upravujícího posuzování shody (viz §28, odst. 3 a 4 Zák. 202/2017 Sb.)

Důvod změnového řízení:

(V případě, že výkon nahrazuje staré metody,

doplňte čísla původních výkonů.)

Sdílení pro odbornost 222 pro vyšetření prováděná za účelem posouzení vhodného dárce pro příjemce krve, krevních složek, buněk, tkání nebo orgánů.

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
222	transfuzní lékařství	3,51

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		35		267,89
Celkem:						267,89

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002248	Paušál PMAT k výkonu 94221		1		1 457,00	1 762,97
Celkem:						1 457,00 1 762,97

Přímo spotřebované léčivé přípravy - 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
A001436	Analyzátor genetický s kapilární elektroforesou	6 125000	6	100,00 %	2 500 000,00	265,50
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	100,00 %	300 000,00	47,79
Celkem:						2 800 000,00 313,29

ZUM:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé 2 076,26	Osobní 267,89	Režijní 122,85	Celkem 2 467
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------