

CÍLENÉ STANOVENÍ PRIVÁTNÍ MUTACE LIDSKÉHO SOMATICKÉHO GENOMU

Číslo výkonu:

94347

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

K analýze privátní mutace se obvykle používá sekvenování jednoho amplikonu lidského somatického genomu. Syntéza nových primerů je u tohoto typu vyšetření vždy součástí kalkulace. Jedná-li se o ověření mutace u probanda, používají se primery odlišné od původních, kterými byla zjištěna mutace specifická pro rodinu.

Poznámka:

Čím výkon začíná:

Stanovením strategie vyhledávání mutace pomocí sekvenování, restriční analýzy nebo pomocí metody ARMS-PCR a návrhem primerů. Syntéza nových primerů je u tohoto typu vyšetření vždy součástí kalkulace.

Obsah a rozsah výkonu:

Sekvenování jednoho amplikonu: Amplifikace PCR, přečištění PCR produktu, kontrola množství a kvality PCR produktů agarosovou elektroforézou (včetně fotodokumentace) 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. V některých konkrétních případech lze použít alternativní metody:

Čím výkon končí:

Vydáním zprávy a archivací výsledku.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 30/1 čtvrtletí

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 90

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.)

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

801	klinická biochemie	3,51
222	transfuzní lékařství	3,51
818	laboratoř hematologická	3,51
823	laboratoř patologie	3,51
813	laboratoř alergologická a imunologická	3,51

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		90		688,86
Celkem:						688,86

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002265	Paušál PMAT k výkonu 94347		1		2 357,00	2 851,97
Celkem:						2 357,00 2 851,97

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
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	100,00 %	300 000,00	122,89
A001436	Analyzátor genetický s kapilární elektroforesou	6 125000	6	100,00 %	2 500 000,00	682,73
Celkem:						2 800 000,00 805,62

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název Popis

Bodová hodnota	Přímé 3 657,59	Osobní 688,86	Režijní 315,90	Celkem 4 662
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------