

PŘÍMÁ SEKVENACE DNA LIDSKÉHO SOMATICKÉHO GENOMU

Číslo výkonu:

94223

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 somatického genomu a po porovnání s referenční sekvencí k odhalení genové varianty, která je asociována nebo pravděpodobně asociována s chorobou (patogenní mutace).

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. Alternativně obohacení o vybrané úseky genomu, označení identifikačními sekvencemi a sekvenační reakce metodou NGS. 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.)*

Důvod změnového řízení:

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

Přesné určení genetických variant konkrétního genu ve vyšetřovaném vzorku je v současnosti možné jak sekvenováním Sangerovou metodou (původní referenční metoda), tak i sekvenováním metodou NGS. Typ přístroje v RL beze změn, aby nedošlo ke změně kalkulace a navýšení původní racionální ceny 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
222	transfuzní lékařství	3,51
801	klinická biochemie	3,51
823	laboratoř patologie	3,51
818	laboratoř hematologická	3,51
813	laboratoř alergologická a imunologická	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
A002249	Paušál PMAT k výkonu 94223		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
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	100,00 %	300 000,00	47,79
A001436	Analyzátor genetický s kapilární elektroforesou	6 125000	6	100,00 %	2 500 000,00	265,50
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	Osobní	Režijní	Celkem
	2 076,26	267,89	122,85	2 467