

CÍLENÉ STANOVENÍ PRIVÁTNÍ MUTACE LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU

Číslo výkonu:

94345

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 germinálního 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. 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:

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.)

V případě odbornosti 222 fakultní a krajské nemocnice a Národní referenční laboratoř pro imunohematologii ÚHKT; 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		90		688,86
Celkem:						688,86

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplněk	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002264	Paušál PMAT k výkonu 94345		1		2 357,00	2 851,97
Celkem:						2 357,00 2 851,97

Přímo spotřebované léčivé přípravy - PLP:

Kód	Název	Doplněk 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
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------