

VYŠETŘENÍ SMA/SCID V RÁMCI NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU (PILOTNÍ PROJEKT) METODOU KVANTITATIVNÍ PCR V REÁLNÉM ČASE (QR-PCR) - POZITIVNÍ VÝSLEDEK

Číslo výkonu:

816-2021-05-05-58-15

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Výkon je určen pro novorozenecký screening spinální muskulární atrofie, těžké kombinované imunodeficiencie a X-vázané agamaglobulinemie metodou kvantitativní PCR v reálném čase vyšetřením počtů exonu 7 SMN1 genu a počtů TREC (T cell receptor excision circles) pro T lymfocyty a KREC (kappa-deleting recombination excision circles) pro B lymfocyty v suchých kapkách krve na filtračním papírku odebraných v rámci novorozeneckého screeningu. Výkon lze v případě absence čísla pojištěnce (novorozence) při odběru vykazovat na číslo pojištěnky - matky, a to i opakovaně v případě vícečetného těhotenství a opakovaného těhotenství, vždy max. 2krát za život novorozence. Následná konfirmační vyšetření budou probíhat na specializovaných pracovištích definovaných ve Věstníku MZ ČR.

Čím výkon začíná:

Příjem vzorku a požadavku k vyšetření. Zadání do laboratorního informačního systému.

Obsah a rozsah výkonu:

Příprava vzorku - vyražení terčíku ze suché krevní kapky, příprava reagensů a přístrojů k analýze. Vlastní provedení analýzy - pipetování reagensů, inkubace reagensů se vzorkem. Vyhodnocení výsledku kontroly a vzorku v rámci systému interní kontroly kvality. Interpretace výsledku.

Čím výkon končí:

Zápis do laboratorního informačního systému a jeho archivace. Pravidelná údržba přístrojového vybavení po skončení analýz.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 2x za život novorozence (zahrnuje i případnou nutnost rescreeningu, podmínky rescreeningu jsou definovány ve Věstníku MZ ČR)

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 5

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S",

popište, čím je pracoviště specializované.)

Pracoviště specializované na vyšetřování novorozenců v rámci novorozeneckého screeningu, konkrétní pracoviště budou jednoznačně definována ve Věstníku MZ ČR.

Důvod změnového řízení:

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

Zavedení vyšetření SMA a SCID v rámci novorozeneckého screeningu je z klinického hlediska velkým přínosem. Včasná diagnostika v novorozeneckém věku umožní zahájit léčbu pacienta dříve, než se dané onemocnění stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Včasná diagnostika tak vede ke zvýšení efektivity léčby a snížení dlouhodobých zdravotních i sociálních nákladů na pacienta a jeho rodinu.

Posouzení medicínské efektivity: Zavedení metody v suché krevní kapce umožní testovat všechny novorozence narozené v ČR a diagnostikovat pacienty s SMA a SCID před nastoupením klinických

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
					Celkem:	175,90 175,90

A084660	Paušál PMAT	1	175,90	175,90
			Celkem:	175,90 175,90

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
A001566	Robot pro automatickou izolaci DNA/RNA	6 150000	6	100,00 %	3 000 000,00	45,51
A001562	Puncher	6 25000	12	100,00 %	500 000,00	3,79
A001594	Termocykler pro real-time PCR	6 75000	6	100,00 %	1 500 000,00	22,76
Celkem:						5 000 000,00 72,07

ZUM:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

ZULP:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

Bodová hodnota	Přímé	Režijní	Celkem
	281	16,40	298