

TESTOVÁNÍ SOMATICKÝCH MUTACÍ Z NÁDOROVÉ TKÁNĚ METODOU SEKVENACE NOVÉ GENERACE (NGS)

Číslo výkonu:

87699

Autorská odbornost:

(823) laboratoř patologie

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Výkonem se provádí komplexní molekulární testování somatických aberací metodou sekvenování nové generace (NGS) neboli masivní paralelní sekvenování na úrovni DNA nebo RNA. Testování se provádí výhradně z nádorové tkáně (zmrazené či zalité do parafinu, event. z cytologických preparátů), a to za účelem zpřesnění diagnostiky nádorů a určení jejich biologické povahy na základě interpretace zjištěných klinicky významných mutací. Vyšetření bude v dané nádorové tkáni provedeno pro definovaný parametr a typ nukleové kyseliny pouze 1x.

Čím výkon začíná:

Vznikem požadavku na dovyšetření somatických mutací pomocí NGS, identifikací vzorku.

Obsah a rozsah výkonu:

Identifikace vhodného parafinového bloku, zamražené tkáně či cytologického preparátu. Výkon pokračuje nakrájením tkáňového bločku na mikrotomu a zhotovením preparátu barveného HE. Následně probíhá hodnocení přítomnosti nádorové tkáně s ohledem na potřebnou kvantitu nádorových elementů a jejich procentuální zastoupení. V případě potřeby je na skle označena oblast pro makrodisekci či laserovou mikrodisekci (laserová mikrodisekce není součástí výkonu, jde o samostatný výkon s vlastním kódem). Následuje izolace DNA a/nebo RNA, zhodnocení kvality izolovaného materiálu, příprava knihoven pro DNA a/nebo RNA NGS a vlastní sekvenování v analyzátoru pro NGS. Hrubá sekvenační data jsou biostatisticky zpracována a následně je sekvence vzorku porovnávána s referenční sekvencí lidského genomu pro zjištění jedinečných variant. Jedinečné varianty jsou interpretovány z hlediska patogenity a především klinického významu s využitím specializovaných databází. Výkon končí vydáním písemného reportu, který obsahuje informace o detekovaných klinicky významných variantách, jejich interpretaci v kontextu celkového biotického nálezu, a archivací parafinových bloků.

Čím výkon končí:

Vydáním písemného reportu, který obsahuje informace o detekovaných klinicky významných variantách, jejich interpretaci v kontextu celkového biotického nálezu, a archivací parafinových bloků.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 2/1 rok

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 600

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S",

popište, čím je pracoviště specializované.)

Vyšetření se provádí u oprávněných poskytovatelů odb. 807_823, kteří jsou zařazeni v síti referenčních laboratoří prediktivní diagnostiky, tj. specializované laboratoře patologie, nebo se jedná o laboratoře patologie fungující v rámci institucí se statutem Komplexního onkologického centra, Onkogynekologického centra, Hematoonkologického centra či dalších specializovaných center, které disponují odpovídajícím vybavením a pracovníky. Personální zabezpečení je následující: - stálá přítomnost (po dobu stanovené pracovní doby laboratoře): 3 patologové L3 (úv. 3,0) - dostupnost v rámci IČZ: vysokoškolsky vzdělaní pracovníci nelékaři s VŠ přírodovědného směru, s akreditovaným kvalifikačním kurzem Odborné zdravotnické laboratorní metody J1 (celkový souhrnný úv. 2,0, lze akceptovat složení úv. ze 4 J1) - stálá

přítomnost (po dobu stanovené pracovní doby laboratoře): zdravotní laborant způsobilý k výkonu povolání bez odborného dohledu (úv. 2,0) - vedoucí laboratoře je zodpovědný za technické provedení a výsledky testování. Za interpretaci výsledků v kontextu morfologického nálezu je zodpovědný výhradně lékař patolog. Laboraťor musí mít pro metodu NGS zavedený systém managementu jakosti dle ČSN EN ISO 15189.

Důvod změnového řízení:

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

Testování somatických mutací z nádorové tkáně nemá v současné době vyhovující ekvivalent. Výjimkou je kód 94365 (autorské odbornosti 816), který však nezohledňuje specifika testování z nádorové tkáně zahrnující potřebu vyhodnocení morfologie před a u limitních vzorků i po vlastním testování metodou NGS se stanovením množství a procentuálního zastoupení nádorových buněk, specifika izolace ze tkáně fixované formalínem a zalité do parafinu, a interpretaci nálezu NGS v kontextu morfologického nálezu bioptického vyšetření.

Posouzení medicínské efektivity: V současné době personalizované medicíny má přesná diagnostika zásadní léčebné dopady a u části nádorových onemocnění tato diagnostika není bez molekulárních vyšetření možná. Dále se vyšetření může významně podílet při stanovení biologické povahy nádorů, zejména při odlišení některých benigních afekcí od hraničních či maligních nádorových procesů.

Ekonomický dopad:

(Doplňte odhadovaný počet pacientů za rok)

Navržený výkon je určen pro testování somatických aberací z nádorové tkáně prováděné autorskou odborností 807_823 (patologická-anatomie, laboraťor patologie), které bylo dosud vykazováno výkonem 94365 (sdílený výkon autorské odbornosti 816). Tento však pro vyšetřování z nádorové tkáně není zcela vyhovující, zejména z toho důvodu, že nepokrývá všechny aspekty vyšetřování. Navrhujeme výkon, který by jej proto pro účely testování somatických aberací z nádorové tkáně nahradil. Mírné navýšení bodové hodnoty odráží odlišný postup při zpracování materiálu v rámci kroků předcházejících přípravě sekvenačních knihoven, než pro uvedené účely doposud využívaný výkon 94365. Praktický finanční dopad by byl minimální. Odhadovaný počet pacientů za rok - 3 000.

Porovnání s prokázaným léčebným přínosem: Existující výkon odbornosti 816 - 94365 nepracuje s nádorovou tkání, takže v postupu výkonu nejsou uvedeny kroky jako výběr a příprava nádorové tkáně, stanovení a zhodnocení přítomnosti nádorových buněk a specifika izolace genetické informace z parafinových bloků.

Způsob úhrady v dalších zemích: Výkon je dle našich informací hrazen pro potřeby typizace nádorů a jejich komplexní nádorové charakterizace z indikace patologa a/nebo onkologa ve státech EU i USA.

Další odbornosti:

Kód	Název	Režie
807	patologická anatomie	3,28

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	J1	zpracovatel	5	530		1 421,14
10	L3	vyšetřující	2	70		656,94
Celkem:						2 078,09

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002356	Paušál PMAT k výkonu 94363		0,85		27 326,00	28 104,79
A008132	Sklo mikroskopické krycí /22x22 mm/		2		0,45	0,90
M3175	Sklo podložní zabroušené		2 ks		6,69	13,38
A001991	Hematoxylin		0,5 g		105,60	63,89
M3618	Eosin, bal/10x 100 ml/484Kč		1 ks		1,50	1,50
A000894	Ethylalkohol 96%		0,01		640,00	7,74
Celkem: 28 080,24						28 192,20

Přímo spotřebované léčivé přípravky - 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
A001800	Analyzátor genetický pro sekvenaci příští generace (NGS)	6 375000	12	50,00 %	7 500 000,00	2 821,18
A001801	Zařízení pro přípravu templátu pro sekvenaci příští generace (NGS)	6 62500	6	50,00 %	1 250 000,00	940,39
A001511	Kryostat	6 32500	4	10,00 %	650 000,00	177,51
A001529	Mikroskop se speciálními nástavci	6 26000	4	10,00 %	520 000,00	142,01
Celkem: 9 920 000,00						4 081,09

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé	Režijní	Celkem
	34 351	1 968,00	36 319