

ANALÝZA VARIANT LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU NA BIOČIPU

Číslo výkonu:

94231

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Metoda pro detekci nebalancovaných změn a/nebo jednonukleotidových polymorfismů(CNV/SV/cnLOH/SNP) v lidském germinálním genomu. Metoda je založená na využití pevného nosiče - tzv. biočipu a používá se k detekci nebalancovaných kryptických změn pod detekčním limitem konvenčních cytogenetických metod, k ověření nálezů konvenční cytogenetické analýzy, k přesnému určení zlomových míst a analýze rozsahu nebalancovaných změn na přestavěných chromosomech, k detekci absence heterozygoty a uniparentální disomie. Výkon lze vykázat při vyšetření u probandů s podezřením na CNV (delece, duplikace); u geneticky příbuzných osob ke stanovení segregace v nálezů v rodině (vč. vyšetření rodičů ke confirmaci prenatalního nálezů u plodu); při podezření na uniparentální disomii; pro prenatalní vyšetření plodu; pro vyšetření produktů konceptce (SP, UUT); pro přípravu (set-up) preimplantačního genetického testování. Omezení frekvencí pro různé indikace je určeno dalším signálním kódem výkonu: 94280 Postnatální analýza - proband 1/život 94281 Prenatální analýza - 1/plod (v případě vícečetné gravidity další dg. O300) 94282 Analýza produktů konceptce (SP, UUT) - 1/plod 94283 Postnatální analýza - PGT set-up - 1/život 94284 Postnatální analýza (další tkáň k průkazu mozaikové formy) - 3/život

Poznámka:

Pro výkon bude využit biočip s minimálním rozlišením 200 kbp. Kalkulace byla provedena s využitím i biočipu s vyšším rozlišením (100 kbp) v poměru 3:7. Stejný výkon se vykazuje i při vyšším rozlišení.

Čím výkon začíná:

Přípravou reakčních směsí

Obsah a rozsah výkonu:

Izolovaná DNA je amplifikována, fragmentována, označena fluorochromy a nanesena na pevný nosič (biočip). Po stanovené době jsou nenavázané molekuly DNA odmyty a fluorescenční značky jsou snímány pomocí speciálního scanneru. Naměřená intenzita fluorochromů je přenesena v digitální podobě do počítače, kde je analyzována pomocí specifického softwarového programu a výsledek je uložen v počítačové databázi případně vytištěn.

Čím výkon končí:

Kategorie: P - hrazen plně;

Typ výkonu: Ambulantní

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: Dle signálního kódu viz popis výkonu: 94280 1/život 94281 1/plod 94282 1/plod 94283 1/život 94284 3/život

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 660

Podmínky:

(Pokud je omezení místem "S",

popište, čím je pracoviště specializované.)

Pracoviště dokládá akreditaci ČIA na metodu vyšetření germinálního genomu na biočipu.

Důvod změnového řízení:

(V případě, že výkon nahrazuje staré metody,

doplňte čísla původních výkonů.)

Aktualizace indikací, OF, sdílení a kalkulace 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

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	OPLM hodnotitel 2		120		1 170,30
10	K1	OPLM hodnotitel 1 + lab		164		639,76
Celkem:						1 810,06

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002253	Paušál PMAT k výkonu 94231		1		11 400,00	11 400,00
Celkem:						11 400,00 11 400,00

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
A008486	SW - licence na analýzu	1	0	8	0,55	108 900,00	343,15
A001520	Microarray scanner	6	115000	6	0,45	5 000 000,00	3 944,47
A001593	Termocykler PCR	6	15000	4	0,50	300 000,00	450,60
A001514	Lázeň - stanice hybridizační automatická Tecan	6	60000	6	0,50	1 200 000,00	1 201,60
Celkem:							6 608 900,00 5 939,82

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé 17 339,82	Osobní 1 810,06	Režijní 2 950,20	Celkem 22 100
---------------------------	----------------------------	----------------------------	-----------------------------	--------------------------