

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. Výkon lze vykázat při vyšetření u probandů s podezřením na CNV (delece, duplikace); u geneticky příbuzných osob ke stanovení segregace v nálezu v rodině (vč. vyšetření rodičů ke confirmaci prenatálního nálezu u plodu; při podezření na uniparentální disomii; pro preimplantační genetické testování.

Poznámka:

Čím výkon začíná:

Přípravou reakčních směsí

Obsah a rozsah výkonu:

Izolovaná DNA je amplifikována, fragmentována, označena fluorochromy a nanášena 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 a případně vtištěn.

Čím výkon končí:

Vydáním zprávy a archivací výsledku.

Kategorie: P - hrazen plně;

Omezení místem: S - pouze na specializovaném pracovišti

Omezení frekvencí: 6/1 rok

Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách: 640

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.)

Aktualizace indikací, OF, sdílení a kalkulace výkonu. Úprava výkonu umožní účelné využití nových technologií bez navýšení nákladů na vyšetření.

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	hodnotitel		120		1 170,30
10	K1	OPLM		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		8 339,00	8 339,00
Celkem: 8 339,00						8 339,00

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
A001520	Microarray scanner	6 115000	6	0,01	5 000 000,00	85,00
A008486	SW - licence na analýzu	1 0	8	0,38	108 900,00	229,90
A001514	Lázeň - stanice hybridizační automatická Tecan	6 60000	6	0,28	1 200 000,00	652,50
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	0,25	300 000,00	218,47
Celkem: 6 608 900,00						1 185,87

ZUM:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název	Popis
-------	-------

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název Popis

Bodová hodnota	Přímé 9 524,87	Osobní 1 810,06	Režijní 2 860,80	Celkem 14 196
---------------------------	---------------------------	----------------------------	-----------------------------	--------------------------