CÍLENÉ STANOVENÍ PRIVÁTNÍ MUTACE LIDSKÉHO SOMATICKÉHO GENOMU

Číslo výkonu:
94347

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 somatického 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.
Poznámka:
K vyšetření může být použito sekvenační zařízení s nižší cenou. Rozdíl je kompenzován vyšší cenou reagencií na jeden vzorek vyplývající z menšího množství vzorků na jeden běh.

Čím výkon začíná:
Stanovením strategie vyhledávání mutace pomocí sekvenování, restrikční 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. Alternativně obohacení o vybrané úseky genomu, označení identifikačními sekvencemi a sekvenační reakce metodou NGS. 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.)
Výkon lze vykázat v centru vysoce specializované hematoonkologické péče.

Důvod změnového řízení:
(V případě, že výkon nahrazuje staré metody,
doplňte čísla původních výkonů.)
Přesné určení genetických variant konkrétního genu ve vyšetřovaném vzorku je v současnosti možné jak sekvenováním Sangerovou metodou (původní referenční metoda), tak i sekvenováním metodou NGS. Typ přístroje v RL beze změn, aby nedošlo ke změně kalkulace a navýšení původní racionální ceny 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
801	klinická biochemie	4,04
222	transfuzní lékařství	4,04
818	laboratoř hematologická	4,04
823	laboratoř patologie	4,04
813	laboratoř alergologická a imunologická	4,04

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		90		792,88
					Celkem:	**792,88**

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplněk	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002265	Paušál PMAT k výkonu 94347		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

	Přímé	Osobní	Režijní	Celkem
Bodová hodnota	**3 657,59**	**792,88**	**363,60**	**4 814**