

**PŘÍMÁ SEKVENACE DNA LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU**

Číslo výkonu:

**94221**

Autorská odbornost:

**(816) laboratoř lékařské genetiky**

**Popis:**

*(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)*

Výkon slouží ke stanovení sekvence nukleotidů jednoho amplikonu genomické DNA či cDNA lidského germinálního genomu a po porovnání s referenční sekvencí k odhalení genové varianty, která je asociována nebo pravděpodobně asociována s chorobou (patogenní mutace).

**Poznámka:**

Sekvenování genu Sangerovou metodou je referenční metodou pro přesné určení genetických variant ve vyšetřovaném vzorku. Zařazení nového výkonu odstraní nepřehledné vykazování molekulárně genetických vyšetření opakovaným vykazováním výkonů založených na PCR technologii bez ohledu na skutečně použitou techniku a charakter genomové varianty (germinální x somatický genom).

**Čím výkon začíná:**

Přípravou reakčních směsí pro amplifikaci jednoho úseku genu.

**Obsah a rozsah výkonu:**

PCR reakce, přečištění PCR produktu, kontrola množství a kvality PCR produktu 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, sepsání zprávy o vyšetření amplikonu, u genetických variant se známým dopadem na fenotyp je součástí tohoto výkonu i interpretace nálezu.

**Čím výkon končí:**

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:** 35

**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.)*

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

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		35		308,34
					<b>Celkem:</b>	<b>308,34</b>

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002248	Paušál PMAT k výkonu 94221		1		1 457,00	1 762,97
					<b>Celkem: 1 457,00</b>	<b>1 762,97</b>

Přímo spotřebované léčivé přípravky - PLP:

Kód	Název	Doplňek ATC	Omezení	Množství	Jednotka	Cena	Body
						<b>Celkem: 0,00</b>	<b>0,00</b>

Přístroje:

Kód	Název	D.Ž. N.Ú.	D.P.	Procento z výkonu	Cena	Body
A001436	Analyzátor genetický s kapilární elektroforesou	6 125000	6	100,00 %	2 500 000,00	265,50
A001593	Termocykler PCR	6 15000	4	100,00 %	300 000,00	47,79
					<b>Celkem: 2 800 000,00</b>	<b>313,29</b>

ZUM:

Kód	Název

Položky mimo číselník

Název	Popis

ZULP:

Kód	Název

Položky mimo číselník

Název	Popis

<b>Bodová hodnota</b>	<b>Přímé 2 076,26</b>	<b>Osobní 308,34</b>	<b>Režijní 141,40</b>	<b>Celkem 2 526</b>
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------