

**CÍLENÉ STANOVENÍ PRIVÁTNÍ MUTACE LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU**

Číslo výkonu:

**94345**

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 germinálního 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:**

Zjištění privátní mutace se typicky provádí u příbuzných probanda, u něhož byla předchozími vyšetřeními zjištěna vzácná genetická varianta se závažnými fenotypovými projevy. Dále vyšetření slouží k ověření mutace u probanda z nového vzorku jiným postupem. Nahrazuje výkon 94123. 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:**

Stanovením strategie vyhledávání mutace pomocí sekvenování, restriční 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.)*

**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		90		792,88
Celkem:						792,88

**Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:**

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002264	Paušál PMAT k výkonu 94345		1		2 357,00	2 851,97
Celkem:						2 357,00 2 851,97

**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
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

<b>Bodová hodnota</b>	<b>Přímé 3 657,59</b>	<b>Osobní 792,88</b>	<b>Režijní 363,60</b>	<b>Celkem 4 814</b>
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------