

**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). Sdílení pro odbornost 222 pro vyšetření genů kódujících antigeny erytrocytů a trombocytů za účelem posouzení shody mezi dárce a příjemcem (krve, krevních složek, buněk, tkání, orgánů) nebo shody mezi matkou a jejím dítětem (těhotnou a plodem, matkou a novorozencem). Vyšetření je indikováno pouze pokud sérologické imunohematologické vyšetření neposkytne jednoznačný výsledek (při nejasném výsledku sérologického imunohematologického vyšetření).

**Poznámka:**

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

**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, 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:** 300/1 čtvrtletí

**Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách:** 35

**Podmínky:**

*(Pokud je omezení místem "S",*

*popište, čím je pracoviště specializované.)*

V případě odbornosti 222 fakultní a krajské nemocnice a Národní referenční laboratoř pro imunohematologii ÚHK; laboratoř je k provádění tohoto vyšetření akreditována podle zákona upravujícího posuzování shody (viz §28, odst. 3 a 4 Zák. 202/2017 Sb.)

**Důvod změnového řízení:**

*(V případě, že výkon nahrazuje staré metody,*

*doplňte čísla původních výkonů.)*

Sdílení pro odbornost 222 pro vyšetření prováděná za účelem posouzení vhodného dárce pro příjemce krve, krevních složek, buněk, tkání nebo orgánů.

**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
222	transfuzní lékařství	3,51

**Nositelé:**

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		35		267,89
Celkem:						267,89

**Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:**

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

**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
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
Celkem:						2 800 000,00 313,29

**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 267,89</b>	<b>Režijní 122,85</b>	<b>Celkem 2 467</b>
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------