

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. 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 reagensů na jeden vzorek vyplývající z menšího množství vzorků na jeden běh.

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, 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.)*

V případě odbornosti 222 fakultní a krajské nemocnice a Národní referenční laboratoř pro imunohematologii ÚHKT; 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		90		688,86
Celkem:						688,86

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplněk	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 přípravy - 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
-------	-------

Bodová hodnota	Přímé	Osobní	Režijní	Celkem
	3 657,59	688,86	315,90	4 662