

## IN SILICO ANALÝZA DOSUD NEPOPSANÝCH VARIANT GENOMOVÉ DNA NEBO CDNA LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU

Číslo výkonu:

**94227**

Autorská odbornost:

**(816) laboratoř lékařské genetiky**

### Popis:

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

Diagnostická rozvaha a interpretace výsledku při prokázání dosud nepopsaných genetických variant v genomové či komplementární DNA. 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:

Téměř vždy vyžaduje použití několika predikčních software, které vypočítávají na základě vložených údajů možnou patogenitu genetické varianty. Dále může být in silico analyzována potenciálně sestřihová varianta pomocí programů vyhledávajících alternativní sestřihová místa a vazebná místa pro enhancery a silencery sestřihu. Všechny tyto analýzy vyžadují použití PC a přístup na internet, případně zakoupení licence do databáze.

### Čím výkon začíná:

Prokázáním dosud nepopsané genetické varianty ve vyšetřovaném vzorku

### Obsah a rozsah výkonu:

Porovnání a prostudování sekvence vyšetřovaného genu a okolí s databází mutací (většinou HGMD professional, případně jiné databáze mutací LOVD apod.) a SNPs (např. NCBI, Ensembl) včetně případné revize pracovního protokolu - 10min. Vyhodnocení predikčními programy (např. SIFT, PolyPhen, Pmut, ESE, PESE) a porovnání konzervace sekvence dané záměny u různých druhů - 20 min. Zápis interpretace do lékařské zprávy (případně laboratorní dokumentace) - 5 min.

### Čím výkon končí:

Odesláním písemné zprávy indikujícímu lékaři a archivací výsledku na pracovišti

**Kategorie:** P - hrazen plně;

**Omezení místem:** S - pouze na specializovaném pracovišti

**Omezení frekvencí:** bez omezení

**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
A002251	Paušál PMAT k výkonu 94227		1		200,00	242,00
Celkem:						200,00 242,00

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
Celkem:							0,00 0,00

ZUM:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

ZULP:

Kód      Název

---

Položky mimo číselník

Název      Popis

---

<b>Bodová hodnota</b>	<b>Přímé 242,00</b>	<b>Osobní 267,89</b>	<b>Režijní 122,85</b>	<b>Celkem 633</b>
---------------------------	-------------------------	--------------------------	---------------------------	-----------------------