

STANOVENÍ ZNÁMÉ GENOVÉ VARIANTY LIDSKÉHO GERMINÁLNÍHO GENOMU S NÍZKOU A STŘEDNÍ PENETRANCÍ S PRIMÁRNĚ INTRAGENERAČNÍ RELEVANCÍ

Číslo výkonu:

94339

Autorská odbornost:

(816) laboratoř lékařské genetiky

Popis:

(Pokud má výkon jednoznačné indikace, uveďte je.)

Stanovením známé genové varianty s nízkou a střední penetrancí s primárně intragenerační relevancí se rozumí detekce přítomnosti resp. nepřítomnosti známé mutace lidského germinálního genomu, která je asociovaná s chorobou (nebo pravděpodobně asociovaná s chorobou) a jejíž přítomnost zvyšuje relativní riziko onemocnění maximálně pětinasobně proti populačnímu riziku. 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:

Vyšetření se typicky provádí u osob, u nichž klinický obraz a pomocná vyšetření vzbuzují podezření na onemocnění s výraznou genetickou komponentou a u nichž je na základě předchozích vyšetření zjevné, který gen má být vyšetřen. Stanovení známé genové varianty je možné provádět využitím různých metodických přístupů (obvykle PCR-RFLP, ale i reverzní hybridizace na stripech, kvantitativní PCR aj.)

Čím výkon začíná:

Přípravou reakční směsi.

Obsah a rozsah výkonu:

PCR reakce, kontrola kvality PCR produktu, restrikční štěpení produktu PCR, rozdělení restrikčních fragmentů agarózovou elektroforézou, dokumentace, vyhodnocení a interpretace výsledků.

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: 50

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
801	klinická biochemie	3,51
818	laboratoř hematologická	3,51
823	laboratoř patologie	3,51
813	laboratoř alergologická a imunologická	3,51

Nositelé:

Pořadí	Kategorie	Funkce	Praxe	Čas	Poznámka	Aktuální body
10	K2	JVŠ		50		382,70
Celkem:						382,70

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A002272	Paušál PMAT k výkonu 94339		1		912,00	1 103,52
Celkem:						912,00 1 103,52

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	68,27
Celkem:							300 000,00 68,27

ZUM:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

ZULP:

Kód Název

Položky mimo číselník

Název Popis

Bodová hodnota	Přímé 1 171,79	Osobní 382,70	Režijní 175,50	Celkem 1 730
---------------------------	---------------------------	--------------------------	---------------------------	-------------------------