

# VYŠETŘENÍ SMA/SCID V RÁMCI NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU METODOU KVANTITATIVNÍ PCR V REÁLNÉM ČASE (QR-PCR) - NEGATIVNÍ VÝSLEDEK

Číslo výkonu:

**94297**

Autorská odbornost:

**(816) laboratoř lékařské genetiky**

## Popis:

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

Výkon je určen pro novorozenecký screening spinální muskulární atrofie, těžké kombinované imunodeficiency a X-vázané agamaglobulinemie metodou kvantitativní PCR v reálném čase vyšetřením počtů exonu 7 SMN1 genu a počtů TREC (T cell receptor excision circles) pro T lymfocyty a KREC (kappa-deleting recombination excision circles) pro B lymfocyty v suchých kapkách krve na filtračním papírku odebraných v rámci novorozeneckého screeningu. Výkon lze v případě absence čísla pojištěnce (novorozence) při odběru vykazovat na číslo pojištěnky - matky, a to i opakovaně v případě vícečetného těhotenství a opakovaného těhotenství, vždy max. 2krát za život novorozence.

## Poznámka:

## Čím výkon začíná:

Příjem vzorku a požadavku k vyšetření. Zadání do laboratorního informačního systému.

## Obsah a rozsah výkonu:

Příprava vzorku - vyražení terčíku ze suché krevní kapky, příprava reagensů a přístrojů k analýze. Vlastní provedení analýzy - pipetování reagensů, inkubace reagensů se vzorkem. Vyhodnocení výsledku kontroly a vzorku v rámci systému interní kontroly kvality. Interpretace výsledku.

## Čím výkon končí:

Zápis do laboratorního informačního systému a jeho archivace. Pravidelná údržba přístrojového vybavení po skončení analýz.

**Kategorie:** P - hrazen plně;

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

**Omezení frekvencí:** 2/život novorozence

**Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách:** 7

## 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.)*

Po roce trvání pilotního programu vyšetření SMA/SCID v rámci novorozeneckého screeningu a praktickými zkušenostmi s analýzou vzorků (cca 80.000) navrhuji úpravu obou souvisejících výkonů (94297 a 94298), a to v úpravě času výkonu a s tím související doba trvání nositele výkonu, a to z 5ti minut na minut 7. Tato úprava by zvýšila hodnotu výkonu z 304 bodů na 355 bodů, což je při počtu novorozenců cca 100.000/rok navýšení o cca 5,1 milionu Kč/rok.

**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	vysokoškolák s atestací v klinické genetice	5		7	53,58
Celkem:						53,58

Přímo spotřebovaný materiál - PMAT:

Kód	Název	Doplňek	Množství	Jednotka	Cena	Body
A084660	Paušál PMAT		1		175,90	175,90
Celkem:						175,90

Přímo spotřebované léčivé přípravy - PLP:

Kód	Název	Doplňek ATC	Omezení	Množství	Jednotka	Cena	Body
Celkem:							0,00

Přístroje:

Kód	Název	D.Ž. N.Ú.	D.P.	Procento z výkonu	Cena	Body
A001566	Robot pro automatickou izolaci DNA/RNA	6 150000	6	100,00 %	3 000 000,00	63,72
A001594	Termocykler pro real-time PCR	6 75000	6	100,00 %	1 500 000,00	31,86
A001562	Puncher	6 25000	12	100,00 %	500 000,00	5,31
Celkem:						100,89

ZUM:

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

ZULP:

Kód	Název
-----	-------

Položky mimo číselník

Název      Popis

<b>Bodová hodnota</b>	<b>Přímé 276,79</b>	<b>Osobní 53,58</b>	<b>Režijní 24,57</b>	<b>Celkem 355</b>
---------------------------	-------------------------	-------------------------	--------------------------	-----------------------