

| 1. Frekventní vyšetření jednoznačně identifikovaná MKN, OMIM/ORPHA | | | | | | | | |
|--|---|---|--|----------------------|---|-----------|-----------|---|
| Kód výkonu | Název | Indikace | MKN/ORPHA | min. vyš. gen (HGNC) | Rozsah | Frekvence | Cena (Kč) | Podmínky |
| 94946 | Def. faktoru V (Leiden) | odb. 208, 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy | D 68.x, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97, F64.0 | F5 | 1691G>A | 1/život | 1 449 | před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN), nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první linie (matky, otce, vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální stimulací při IVF u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých formách preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na základě klinického a event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha. U dg. F64.0 v případě transsexualismu typu TS female to male a TS male to female před plánovaným zahájením hormonální terapie |
| 94947 | Faktor II 20210G>A | odb. 208 101, 202, 603, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra, 128 - pracoviště hemodialýzy | D 68.x, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x, N 96, N 97, F64.0 | F2 | 20210G>A | 1/život | 1 449 | před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogenu (HRT) u žen s pozitivní osobní anamnézou prodělané tromboembolické nemoci (TEN), nebo s pozitivní rodinnou anamnézou výskytu TEN u příbuzných první linie (matky, otce, vlastních sourozenců a dětí probanda); po prodělané idiopatické TEN při pátrání po vyvolávající příčině a při rozhodování o délce antikoagulační léčby; po opakovaných min. třech potratech v 1. trimestru gravidity nebo u každé ztráty plodu po tomto období gravidity; před ovariální stimulací při IVF u těhotných žen s pozitivní osobní nebo rodinnou anamnézou prodělané TEN, nebo s těmito komplikacemi v graviditě, tj. při těžkých formách preeklampsie, růstové retardaci plodu nebo po abrupci placenty; z jiných důvodů může dané vyšetření indikovat (na základě klinického a event. laboratorního vyšetření) pouze lékař trombotického centra nebo ÚHKT Praha. U dg. F64.0 v případě transsexualismu typu TS female to male a TS male to female před plánovaným zahájením hormonální terapie |
| 94949 | Vyšetření 5 trombofilních mutací společně | trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, UHKT | D 68.2, D 68.5, D 68.8, D 68.9, E 72.1, I 74.x, O 15.x, O 02.0, O 02.1, O 45.x, O 03.x, P 05.x | | | 1/život | 5 162 | |
| 94950 | Cystická fibróza | odb. 208 | E 84.x, N 46, Z 82.5 | CFTR | více než 90 % populačně specifických mutací | 1/život | 9 690 | u dětí a dospělých pacientů s klinickými a laboratorními příznaky cystické fibrózy; u geneticky příbuzných osob pacienta s cystickou fibrózou s detekovanými mutacemi v CFTR genu; u partnera přenašeče mutace před plánovaným těhotenstvím/před plánovaným umělým oplodněním; u dospělých mužů v rámci plánované léčby poruchy plodnosti (obstrukční azoospermie, závažná oligospermie). V případě pozitivního novorozeneckého screenu a pozitivního potního testu (výkon 81221). |
| 94951 | Ankylozující spondylitida | odb. 208, 109, 207 | M.45.x | | HLA B27 | 1/život | 1 766 | pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie |
| 94952 | Delece AZF oblastí na chromozomu Y (sterilita u mužů) a determinace pohlaví (SRY, ZFX, ZFY) | odb. 208, 613, 603, 706 | N46, Q56.4 | SRY | SRY, ZFX, ZFY, AZFa, AZFb, AZFc | 1/život | 3 834 | |
| 94953 | Defekt apolipoproteinu E | odb. 208, 105, 305, 209, 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. hypolipidemik: VFN v Praze, IKEM v Praze, FN v Motole, Nemocnice Na Homolce, FN Královské Vinohrady, Nemocnice České Budějovice, a. s., FN Plzeň, Krajská nemocnice Liberec, a. s., KZ, a. s. - Masarykova nemocnice, o.z. Ústí nad Labem, FN Hradec Králové, FN u sv. Anny v Brně, FN Brno, Nemocnice Jihlava, p.o., Krajská nemocnice T. Bati, a. s., FN Olomouc, FN Ostrava | E78.9 | APOE | APO E2/3/4 | 1/život | 1 952 | |
| 94954 | Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1) | trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, UHKT, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra | D68.9 | SERPINE1 | (-675)4G/5G | 1/život | 976 | |
| 94955 | Hemochromatóza | odb. 208, 202, 101 | E83.1 | HFE | H63D, S65C, C282Y | 1/život | 2 929 | |

| | | | | | | | | |
|-------|---|---|--------------------|---------------------|--|-------------|--------|---|
| 94956 | Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB) | odb. 208, 101, 301, 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. Hypolipidemia: VFN v Praze, IKEM v Praze, FN v Motole, Nemocnice Na Homolce, FN Královské Vinohrady, Nemocnice České Budějovice, a. s., FN Plzeň, Krajská nemocnice Liberec, a. s., KZ, a. s. - Masarykova nemocnice, o. z. Ústí nad Labem, FN Hradec Králové, FN u sv. Anny v Brně, FN Brno, Nemocnice Jihlava, p. o., Krajská nemocnice T. Bati, a. s., FN Olomouc, FN Ostrava | E78.9 | APOB | R3500Q | 1/život | 976 | |
| 94957 | Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC 1 | odb. 208, 202, 101, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra. | E88.8 | CYP2C9 | 416C>T, 1061A>C | 1/život | 1 952 | |
| 94958 | Glykoprotein IIIa (trombocytopenie) | odb. 208, 202 | D68.9 | ITGB3 | L33P, T393C | 1/život | 1 952 | |
| 94959 | Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba) | odb. 208, 202, 101, 209, 210 | Z86.7 | ACE | I/D | 1/život | 976 | |
| 94960 | Celiakální sprue | odb. 208, 105, 301, 207 | K90.0 | HLA alely II. třídy | DQA1*0501-DQB1*0201 v pozici cis (haplotyp DQ2.5cis), DQA1*0505-DQB1*0301/ DQA1*0201-DQB1*0202 v pozici trans (haplotyp DQ2.5trans) a DQA1*0301-DQB1*0302 v pozici cis (haplotyp DQ8.1). | 1/život | 4 601 | u dětí s antigliadinovými protilátkami 10x nad normu |
| 94961 | Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu) | odb. 208, 202 | D68.9 | FGA | Val34Leu | 1/život | 976 | |
| 94962 | Beta-fibrinogen (FGB) | odb. 208, 202 | D68.9 | FGB | (-455)G>A | 1/život | 976 | |
| 94963 | Laktózová intolerance | odb. 208, 105, 207 | E73.x | LCT | (-13910)C>T, (-22018)G>A | 1/život | 1 952 | |
| 94964 | Def. alfa-1-antitrypsinu | odb. 208, 205, 207 | Z87.0, Z83.6 | SERPINA1 | E264V, E342K | 1/život | 1 952 | |
| 94965 | Thiopurin S-metyltransferáza | odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202, 207 | E88.8 | TPMT | 238G>C, 460G>A, 719 A>G | 1/život | 2 929 | |
| 94966 | Cytochrom P450 2C19 | odb. 208, 101, 209, 305, 306 | E88.8 | CYP2C19 | 19154G>A, 17948G>A, -806C>T | 1/život | 2 929 | |
| 94967 | Aneuploidie chromozomů 13,18,21, X a Y metodou QF PCR | odb. 208 | O 35.1 | nestanoveno | 21, 18, 13, X, Y | 1/graviditu | 7 500 | |
| 94968 | Hluchota (nesyndromální) - DFNB1 | odb. 208 | H91.8, Z82.2 | GJB2 | sekv, IVS1 | 1/život | 4 790 | |
| 94969 | Wilsonova choroba (WD) | odb. 208 | E83.0, Z82.7 | ATP7B | NGS, přímá sekvenace obtížných úseků velkého genu -nikoli NGS. Cena by měla odpovídat úrovni KMA1. | 1/život | 27 000 | Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. |
| 94970 | Spinální svalová atrofie | odb. 208, 209 v případě: FN Motol, FN Ostrava, FN Brno | G12.x, Z82.7 | SMN1, SMN2 | delece exonu 7 a 8 | 1/život | 7 425 | |
| 94971 | Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš. | odb. 208 | F89, Z82.7, Q99.2. | FMR1 | expanze trinukleotidů | 1/život | 1 627 | |
| 94972 | Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika) | odb. 208 | F89, Z82.7 | FMR1 | expanze trinukleotidů | 1/život | 9 000 | |
| 94979 | Svalová dystrofie typ Duchenne/Becker | odb. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění FN Motol, FN Brno | G71.0, Z82.7 | DMD/BMD | velké genové přestavby | 1/život | 14 850 | |
| 94980 | Myotonická dystrofie typu I (DM1) | odb. 208, 209 v případě PZS Evropské referenční sítě vzácných onemocnění: FN Motol, FN Brno | G71.0, Z82.7 | DMPK | expanze trinukleotidů | 1/život | 11 502 | |

| 2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště. | | | | | | | | |
|---|---|----------|--------------------------|---|--|-----------|-----------|--|
| Kód výkonu | Název | Indikace | MKN/ORPHA | min. vyš. gen (HGNC) | Rozsah | Frekvence | Cena (Kč) | Podmínky |
| 94981 | Hereditární nádorové syndromy | odb. 208 | Z80.x, Z85x, Cxx.x | ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 | NGS nebo jiné ekvivalentní metody v rozsahu tohoto vyšetření | 1/život | 39 600 | Minimální rozsah vyšetření: hereditární karcinomy prsu a ovaria (HBOC), hereditární non-polyptózní kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom u familiární adenomatozní polyptózy střev (FAP). Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. V případě dg. Z 80.x je výkon hrazen pouze v případě, kdy specifickou mutací nebylo možno identifikovat u příbuzného (např. úmrtí, nesouhlas apod.) |
| 94982 | Komplexní molekulární analýza 1 (NGS ≤ 20 genů) | odb. 208 | dle seznamu ORPHA/MKN-10 | | NGS | 1/život | 27 500 | Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. |
| 94983 | Komplexní molekulární analýza 2 (NGS 21 - 100 genů) | odb. 208 | dle seznamu ORPHA/MKN-10 | | NGS | 1/život | 39 600 | Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. |
| 94984 | Komplexní molekulární analýza 3 (NGS > 101 genů) | odb. 208 | dle seznamu ORPHA/MKN-10 | | NGS | 1/život | 57 200 | Balíček zahrnuje kompletní vyšetření pro danou dg., nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. |
| 94994 | Molekulární analýza prenatální s nízkým rozlišením | odb. 208 | O35.1, O35.2 | | aCGH/SNP array nebo NGS | 1/plod | 13 500 | Paralelní analýza nebalancovaných změn lidského germinálního genomu z materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči (arrayCGH, SNParray nebo NGS s rozlišením nižším než 100 Kb, navazuje na vyšetření = výkon 94967. Celkové max. do 12 % vyš. 94967 - bude vyhodnoceno po 6 měsících dle individuálního vykazování jednotlivými poskytovateli ZS). |