

## Přílohy č. 1 – stratifikace odb. 816

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
1. Frekventní vyšetření jednoznačně identifikovaná MKN, OMIM/ORPHA								
94946	Def. faktoru V (Leiden)	odb. 208, 101, 202, 603	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	F5	I691G>A	1/život	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (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.
94947	Faktor II 20210G>A	odb. 208 101, 202, 603	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	F2	20210G>A	1/život	1 449	před zahájením kombinované perorální hormonální kontracepce a/nebo hormonální substituční léčby estrogeny (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.

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
------------	-------	----------	-----------	----------------------	--------	-----------	-----------	----------

94949	Vyšetření 5 trombofílních mutací společně	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN BrnoBohunice, FN Ostrava, FN Olomouc	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	50 mut nebo 92 % populačně zahrnutých 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 screenignu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109	M.45		HLA B27	1/život	1 766	pouze při řešení sporných výsledků průtokové cytometrie
94952	Delece AZF oblasti 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. 105, 305, 209	E78.9	APOE	APO E2/3/4	1/život	1 952	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
------------	-------	----------	-----------	----------------------	--------	-----------	-----------	----------

94954	Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN BrnoBohunice, FN Ostrava, FN Olomouc	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	E78.9	APOB	R3500Q	1/život	976	
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC1	odb. 208, 202, 101	E88	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	Z86.7	ACE	I/D	1/život	976	

Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
------------	-------	----------	-----------	----------------------	--------	-----------	-----------	----------

94960	Celiakální sprue	odb. 208, 105, 301	K90.0	HLA alely II třídy	DQA1*0501DQB1*0201 v pozici cis (haplotyp DQ2.5cis), DQA1*0505 - DQB1*0301/ DQA1*0201 - DQB1*0202 v pozici trans (haplotyp DQ2.5trans) a DQA1*0301DQB1*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	E88	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 Smetyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202	E88	TPMT	238G>C,460G>A, 719 A>G	1/život	2 929	
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305	E88	CYP2C19	19154G>A, 17948G>A, 806C>T	1/život	2 929	
Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
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	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	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	G71.0, Z82.7	DMD/BMD	velké genové přestavby	1/život	14 850	
94980	Myotonická dystrofie typu I (DM1)	odb. 208	G71.0, Z82.7	DMPK	expanze trinukleotidů	1/život	11 502	

Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
-------	----------	-----------	----------------------	--------	-----------	-----------	----------

2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště.

94981	Hereditární nádorové syndromy (NGS do 100 genů)	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-polypózní kolorektální karcinom (HNPCC) a karcinom u familiární adenomatozní polypózy 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 mutaci 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.