

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

Číslo výkonu:

**816-2021-09-02-07-08-24**

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 imunodeficiencie 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. Následná konfirmační vyšetření budou probíhat na specializovaných pracovištích definovaných ve Věstníku MZ ČR.

## 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:** 2x za život novorozence (zahrnuje i případnou nutnost rescreeningu, podmínky rescreeningu jsou definovány ve Věstníku MZ ČR)

**Obvyklá doba trvání celého výkonu v minutách:** 5

## Podmínky:

*(Pokud je omezení místem "S",*

*popište, čím je pracoviště specializované.)*

Pracoviště specializované na vyšetřování novorozenců v rámci novorozeneckého screeningu, konkrétní pracoviště budou jednoznačně definována ve Věstníku MZ ČR.

## Důvod změnového řízení:

*(V případě, že výkon nahrazuje staré metody, doplňte čísla původních výkonů.)*

Zavedení vyšetření SMA a SCID v rámci novorozeneckého screeningu je z klinického hlediska velkým přínosem. Včasná diagnostika v novorozeneckém věku umožní zahájit léčbu pacienta dříve, než se dané onemocnění stačí projevit a způsobit dítěti nevratné poškození zdraví. Včasná diagnostika tak vede ke zvýšení efektivity léčby a snížení dlouhodobých zdravotních i sociálních nákladů na pacienta a jeho rodinu.

**Posouzení medicínské efektivity:** Zavedení metody v suché krevní kapce umožní testovat všechny novorozence narozené v ČR a diagnostikovat pacienty s SMA a SCID před nastoupením klinických

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

**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
A001566	Robot pro automatickou izolaci DNA/RNA	6 150000	6	100,00 %	3 000 000,00	45,51
A001594	Termocykler pro real-time PCR	6 75000	6	100,00 %	1 500 000,00	22,76
A001562	Puncher	6 25000	12	100,00 %	500 000,00	3,79
Celkem:						5 000 000,00 72,07

**ZUM:**

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

**ZULP:**

Kód	Název
Položky mimo číselník	
Název	Popis

Bodová hodnota	Přímé	Režijní	Celkem
	281	16,40	298