

1. Frekventní vyšetření jednoznačně identifikovaná MKN, OMIM/ORPHA								
Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. výš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence	Cena (Kč)	Podmínky
94946	Def. faktoru V (Leiden)	odb. 208, 101, 202, 603, 128- pracoviště hemodialýzy. A dále odb. 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra.	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	1 521,00 Kč	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 transexuálního 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, 128- pracoviště hemodialýzy. A dále odb. 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra.	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	1 521,00 Kč	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 transexuálního 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, ÚHKT	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	5 420,00 Kč	
94950	Cystická fibróza	odb. 208	E 84.x, N 46, Z 82.5	CFTR	více než 90 % populačně specifických mutací	1/život	10 175,00 Kč	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 screeningu a pozitivního potního testu (výkon 81221).
94951	Ankylozující spondylitida	odb. 208, 109, 207	M.45.x		HLA B27	1/život	1 854,00 Kč	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	4 026,00 Kč	
94953	Defekt apolipoproteinu E	odb. 208, 105, 305, 209. A dále odb. 101 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. hypolipidemik.	E78.9	APOE	APO E2/3/4	1/život	2 050,00 Kč	
94954	Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc, ÚHKT, 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra	D68.9	SERPINE1	(-675)4G/5G	1/život	1 025,00 Kč	
94955	Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S65C, C282Y	1/život	3 075,00 Kč	

94956	Familiární hypercholesterolemie typu B, familiární defekt apolipoproteinu B-100 (FDB)	odb. 208, 101, 301. A dále odb. 105 v případě PZS, který má uzavřenu Zvláštní smlouvu na dg. Hypolipidemika.	E78.9	APOB	R3500Q	1/život	1 025,00 Kč	
94957	Cytochrom P450, polypeptid 2C9 + VKORC 1	odb. 208, 202, 101. A dále odb. 209 a 210 v rámci PZS se statutem vysoce specializovaného cerebrovaskulárního a iktového centra..	E88.8	CYP2C9	416C>T, 1061A>C	1/život	2 050,00 Kč	
94958	Glykoprotein IIIa (trombocytopenie)	odb. 208, 202	D68.9	ITGB3	L33P, T393C	1/život	2 050,00 Kč	
94959	Angiotenzin konvertující enzym (hypertenze, Alzheimerova choroba)	odb. 208, 202, 101, 209, 210	Z86.7	ACE	I/D	1/život	1 025,00 Kč	
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	4 831,00 Kč	u dětí s anti gliadinovými protilátkami 10x nad normu
94961	Def. faktoru XIII (koagulace, stabilita fibrinu)	odb. 208, 202	D68.9	FGA	Val34Leu	1/život	1 025,00 Kč	
94962	Beta-fibrinogen (FGB)	odb. 208, 202	D68.9	FGB	(-455)G>A	1/život	1 025,00 Kč	
94963	Laktózová intolerance	odb. 208, 105, 207	E73.x	LCT	(-13910)C>T, (-22018)G>A	1/život	2 050,00 Kč	
94964	Def. alfa-1-antitrypsinu	odb. 208, 205, 207	Z87.0, Z83.6	SERPINA1	E264V, E342K	1/život	2 050,00 Kč	
94965	Thiopurin S-metyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202, 207, + 209 od 1.1.2026	E88.8	TPMT	238G>C, 460G>A, 719 A>G	1/život	3 075,00 Kč	V případě indikace odborností 209 je výkon určen pro vyšetření před zahájením léčby léčivými přípravky s obsahem účinné látky azathioprin.
94966	Cytochrom P450 2C19	odb. 208, 101, 209, 305, 306 + 350, 935 od 1.1.2026	E88.8	CYP2C19	19154G>A, 17948G>A, -806C>T	1/život	3 075,00 Kč	
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	7 875,00 Kč	V případě záchytu aneuploidie se neprovádí vyšetření obsažené ve výkonu 94994. V případě prenatalní diagnostiky může být vykázáno na RČ matky opakovaně dle počtu vyšetřovaných plodů a také v případě maternální kontaminace z dalšího materiálu (kultivovaných buněk, nového odběru plodové vody).
94968	Hluchota (nesyndromální) - DFNB1	odb. 208	H91.8, Z82.2	GJB2	sekv, IVS1	1/život	5 030,00 Kč	
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	28 350,00 Kč	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	7 796,00 Kč	
94971	Sy. fragilního X (FRAXA) - základní vyš.	odb. 208	F89, Z82.7, Q99.2	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	1 708,00 Kč	
94972	Sy. fragilního X (FRAXA) - stanovení rozsahu mutace (komplexní diagnostika)	odb. 208	F89, Z82.7	FMR1	expanze trinukleotidů	1/život	9 450,00 Kč	
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	15 593,00 Kč	
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	12 077,00 Kč	

2. Komplexní analýza lidského genomu pro monogenní onemocnění - NGS. Smluvně definovaná pracoviště.								
Kód výkonu	Název	Indikace	MKN/ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence		Podmínky
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, BAP1, BMPR1A, CDK4, CDKN2A, FH, FLCN, HOXB13, MEN1, MET, NF1, NF2, POLD1, POLE, PTCH1, RB1, RET, SDHB, SMAD4, TSC1, TSC2, VHL A WT1. <i>pozn - Aktualizace seznamu vyšetřovaných genů je zveřejněna na webu SLG a onkogenetika.cz.</i>	NGS	1/život	31 648,00 Kč	Zahrnuje minimální seznam genů pro onkogenetické vyšetření dle aktuálně platných doporučení SLG. Seznam vyšetřovaných genů bude aktualizován a k dispozici na webu SLG a onkogenetika.cz. Nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg. U dětí s onkologickou anamnézou lze, na základě indikace v rámci 51885 - MOLEKULÁRNÍ TUMOR BOARD (ev. 51883 SPECIFICKÝ MULTIDISCIPLINÁRNÍ INDIKAČNÍ SEMINÁŘ K URČENÍ OPTIMÁLNÍHO ZPŮSOBU LÉČBY U PACIENTŮ SE ZHOUBNÝM ONKOLOGICKÝM ONEMOCNĚNÍM), poskytnout širší panel genů vykazovaný výkony 94982 nebo 94984. 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 (NGS do 4999 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život *	25 318,00 Kč	Nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg., zahrnuje komplexní vyšetření skupiny genů asociovaných s hereditárním onemocněním (panel s 4 999 genů).
94984	Komplexní molekulární analýza (NGS ≥ 5 000 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život *	37 977,00 Kč	Nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg., zahrnuje komplexní vyšetření genů asociovaných s hereditárním onemocněním (panel ≥ 5 000 genů) až po vyšetření exomu (WES) v případech, kdy diagnostickou informaci nelze získat využitím konkrétního/cíleného panelu menšího rozsahu. Seznam dostupných panelů bude uveden na webu SLG. Pro r. 2026 platí, že výkon 94984 lze nasmlouvat pouze poskytovateli zdravotních služeb (PZS), který má odpovídající přístrojové vybavení. PZS je povinen nejpozději do 30.6.2026 doložit schopnost provádět vyšetření exomu v akreditovaném režimu (včetně uplatnění flexibilního rozsahu akreditace)
94994	Molekulární analýza prenatalní s nízkým rozlišením	odb. 208	O35.1, O35.2		aCGH/SNP array	1/plod	14 175,00 Kč	Paralelní analýza nebalancovaných změn lidského germinálního genomu z materiálu plodu komparativní hybridizací na pevném nosiči (arrayCGH, SNP array, navazuje na vyšetření = výkon 94967. Pro array vyšetření plodu je určen výkon 94994 nikoli výkon 94231 ze SZV.

*poz. - vyšetření plodu v rámci prenatalní dg. nad rámec péče vykazované výkony 94967 a 94994 lze vykázat na RČ matky s Dg. O 35.2.- Indikace SLG zveřejní na webu SLG