

# CENÍK GENETICKÝCH VYŠETŘENÍ

## společnosti Unilabs Diagnostics k. s.

platný od 7. 1. 2025

ceny bez DPH/ceny s DPH

### TYPY TESTŮ

#### PREDISPOZICE K ŽILNÍM TROMBÓZÁM A ATEROSKLERÓZE

<b>Faktor II Protrombin</b> (G20210A) <i>Diagnóza: D68.9<sup>12</sup></i>	775/868
<b>Faktor V Leiden</b> (G1691A) <i>Diagnóza: D68.9<sup>12</sup></i>	775/868
<b>Faktor II Protrombin + Faktor V Leiden</b>	880/985
<b>Faktor V R2</b> (H1299R)	775/868
<b>Faktor XIII</b> (V34L) <i>Diagnóza: D68.9</i>	775/868
<b>PAI-1</b> (4G/5G) <i>Diagnóza: D68.9</i>	775/868
<b>MTHFR</b> (C677T, A1298C) <i>není hrazeno z veřejného zdravotního pojištění</i>	1 549/1 735
<b>β-fibrinogen</b> (-455G>A) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody <i>Diagnóza: D68.9</i>	465/521
<b>ApoB</b> (R3500Q) – familiární hypercholesterolemie a zvýšené riziko aterosklerózy <i>Diagnóza: E78.9</i>	877/983
<b>ApoE</b> (E2/E3/E4) – zvýšené riziko Alzheimerovy choroby a časného infarktu myokardu <i>Diagnóza: E78.9</i>	2 163/2 423
<b>Glykoprotein GPIa</b> (C807T) – zvýšené riziko infarktu myokardu a ischemické mozkové příhody	1 097/1 228
<b>Glykoprotein GPIIb/IIIa</b> (L33P) – trombocytopenie, rizikový faktor časného infarktu myokardu a mozkové příhody <i>Diagnóza: D68.9</i>	1 097/1 228
<b>ACE</b> (Ins/Del) – predispozice k hypertenzi <i>Diagnóza: Z86.7</i>	623/698
<b>LTA</b> (C804A) – silně prozánětlivý faktor spojen s koronárními onemocněními	1 003/1 123

#### GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

<b>Cystická fibróza</b> (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR) <i>Diagnóza: E84.8<sup>12</sup></i>	6 682/7 484
<b>Delece AZF na chromozómu Y</b> (AZFa,b,c) <i>Diagnóza: N46<sup>12</sup></i>	3 791/4 246
<b>Spinální muskulární atrofie</b> (delece/duplikace exonů 7 a 8 v genech SMN1 a SMN2) <i>Diagnóza: Z82.7<sup>12</sup></i>	4 999/5 599
<b>Fragilní X</b> (stanovení počtu CGG repetit v promotoru genu FMR1) <i>Diagnóza: Z82.7<sup>12</sup></i>	5 728/6 415
<b>Prelinguální hluchota</b> – vrozená nesyndromová ztráta sluchu (všechny varianty v kódující sekvenci a intronová varianta c.-23+1G>A genu GJB2) <i>Diagnóza: Z82.2<sup>12</sup></i>	6 422/7 192
<b>Bechtěrevova nemoc</b> – ankylozující spondylitida (přítomnost alely HLA-B*27) <i>Diagnóza: M45.0<sup>12</sup></i>	985/1 103
<b>Osteoporóza</b> (přítomnost predispozičních alel v genech VDR a COL1A1)	1 850/2 072
<b>Revmatoidní artritida</b> (průkaz sdíleného epitopu u všech známých HLA-DRB1 alel a rozlišení homozygotů a heterozygotů)	8 676/9 717

<b>Narkolepsie</b> (průkaz predispozičního haplotypu DRB1*1501 – DQA1*0102 – DQB1*0602)	2 395/2 683
<b>KREC/TREC</b> (vyšetření primárních imunodeficiencí – SCID a XLA) <i>Požadovaný materiál: nesrážlivá krev (EDTA) nebo terčik z Guthrieho karty</i>	1 335/1 495
<b>Celiakie</b> – predispozice k abnormální imunitní odpovědi na lepek (DQA1, DQB1, serologické ekvivalenty DQ2 a DQ8) <i>Diagnóza: K90.0</i>	1 832/2 051
<b>Laktózová intolerance</b> (varianty -13910C>T a -22018G>A v genu LCT) <i>Diagnóza: E73.9<sup>12</sup></i>	1 727/1 935
<b>Histaminová intolerance</b> (vyšetření 4 variant v genu pro DAO asociovaných s její sníženou produkcí a aktivitou)	2 122/2 377
<b>Fruktózová intolerance</b> (varianty A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu ALDOB)	3 226/3 614
<b>Chronická pankreatitida</b> (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genech PRSS1 a SPINK1)	4 851/5 433
<b>Chronická pankreatitida</b> (68 nejčastějších patogenních variant vč. polyT a polyTG v genu CFTR)	5 727/6 414
<b>Chronická pankreatitida</b> (detekce delecí/duplikací v genech PRSS1, SPINK1 a CTRC)	4 786/5 361
<b>Crohnova choroba</b> (varianty R702W, G908R, 3020insC v genu NOD2/CARD15)	2 582/2 892
<b>Astma</b> (varianty R16G a Q27E v genu ADRB2)	1 920/2 150
<b>Sklerodermie</b> (varianta -945C>G v genu CTGF)	1 003/1 123
<b>Psoriáza – Lupénka</b> (genetická predispozice HLA-C*06)	1 491/1 670
<b>Ichtyóza</b> (nejčastější varianty v genu FLG)	13 472/15 089
<b>Androgenní alopecie</b> (vyšetření 5 predispozičních variant v genech EDA2R a AR)	2 879/3 225
<b>HLA typizace</b> (typizace lokusů HLA-A, HLA-B a HLA-DR)	6 741/7 550
<b>Rezistence vůči viru HIV</b> (varianta chemokinového receptoru CCR5)	2 711/3 036
<b>α-1 antitrypsin</b> (varianty PI*S = E288V a PI*Z = E366K v genu SERPINA1) <i>Diagnóza: Z87.0<sup>12</sup></i>	1 919/2 150
<b>Gilbertův syndrom</b> – chronická nekonjugovaná hyperbilirubémie (inzerce nukleotidů TA v promotoru genu UGT1A1; detekce alely UGT1A1*28)	1 042/1 167
<b>Hemochromatóza</b> – porucha metabolismu železa (varianty C282Y, H63D, S65C v genu HFE) <i>Diagnóza: E83.1</i>	2 072/2 320
<b>alfa-talasémie</b> (detekce 21 patogenních variant v genech HBA1 a HBA2)	7 692/8 615
<b>beta-talasémie</b> (detekce 22 patogenních variant v genu HBB)	7 698/8 622
<b>Metabolismus mědi</b> (vyšetření nejčastějších patogenních variant v genu ATP7B)	12 041/13 486

Odběr vzorku k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta.

Souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

 Pacient souhlasí:  s uložením vzorku pro další analýzu

 s uložením a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu

**DĚDIČNÁ NÁDOROVÁ ONEMOCNĚNÍ**

Zašlete, prosím, dva nezávislé odběry nesrážlivé krve (EDTA),  
pro případné ověření pozitivního výsledku.

<b>Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (NGS) – geny BRCA1 a BRCA2</b> – analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu	12 068/13 516
<b>Karcinom prsu, vaječníků a prostaty (MLPA) – geny BRCA1 a BRCA2</b> – vyšetření velkých genových přestaveb	7 020/7 863
<b>Karcinom prsu a vaječníků – rozšířený NGS panel</b> 21 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, FAM175A, FANCD2, CHEK2, MRE11, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, RAD51B, RAD54L, TP53, RAD50, RAD51C, RAD51D)	16 136/18 073
<b>Karcinom prostaty – rozšířený NGS panel</b> 26 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK12, CTNNB1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RB1, SPOP, TP53)	16 136/18 073
<b>Kolorektální karcinom a karcinom pankreatu – NGS panel</b> 13 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: APC, BRAF, CTNNB1, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MYC, PIK3CA, PMS2, PTEN, STK11, TP53)	15 128/16 943
<b>Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny MLH1 a MSH2</b> – vyšetření velkých genových přestaveb	5 318/5 956
<b>Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – gen PMS2</b> – vyšetření velkých genových přestaveb	5 318/5 956
<b>Kolorektální karcinom – Lynchův syndrom (MLPA) – geny EPCAM, MSH6 a MUTYH</b> – vyšetření velkých genových přestaveb	5 318/5 956
<b>Kolorektální karcinom – polypózní (MLPA) – gen APC</b> – vyšetření velkých genových přestaveb	5 318/5 956
<b>Nádorové syndromy – NGS panel</b> 50 genů (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: AKT1, APC, AR, ATM, ATR, BARD1, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK12, CTNNB1, EPCAM, FAM175A, FANCD2, GATA3, GEN1, HOXB13, CHEK2, IDH1, KRAS, MED12, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, MYC, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, SPOP, STK11, TP53, VHL, WT1, XRCC2)	35 298/39 534
<b>Ověření konkrétní varianty</b> – uveďte referenční sekvenci dle hg19, symbol genu a přesný zápis varianty dle HGVS (např. NM_007294.4(BRCA1):c.3748G>T):	3 912/4 382

**VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ**

<b>Autozánětlivá onemocnění</b> (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, CARD14, COPA, ELANE, HOIL1, IFIH1, IL1RN, IL10, IL10RA, IL10RB, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP1, NLRP3, NLRP12, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1)	20 170/22 591
<b>Ichtyózy</b> (analýza celých genů, jejich kódujících oblastí a míst sestřihu: ABCA12, ALOX12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, KRT1, KRT2, KRT10, NIPAL4, PNPLA1, SPINK5, STS, TGM1)	20 170/22 591

**Legenda:** \*1 Zaškrtnutím tohoto políčka bude k výkonu účtováno DPH. Vyšetření s léčebným cílem nebo chránící lidské zdraví dle § 58 odst. 1 zákona č. 235/2004, o dani z přidané hodnoty je od DPH osvobozeno.

\*2 U těchto genetických vyšetření je možnost použít i jiné diagnózy, jejichž rozsah je uveden v dokumentu VZP „Stratifikace odb. 816“. V případě zvolení jiné než uvedené diagnózy musí být tato diagnóza v souladu s tímto dokumentem.

Odběr vzorku k vyšetření lidské DNA byl proveden s informovaným souhlasem pacienta. Souhlas je založen v lékařské dokumentaci pacienta.

Pacient souhlasí:  s uložením vzorku pro další analýzu  
 s uložením a anonymním využitím DNA k lékařskému výzkumu

**FARMAKOGENETIKA**

<b>Metabolismus Thiopurinů</b> – stanovení genotypu ovlivňujícího metabolismus thiopurinů (gen TPMT alely *1, *2, *3A, *3B, *3C) <i>Diagnóza: E88.8</i>	2 782/3 116
<b>Metabolismus Warfarinu</b> – stanovení genotypu ovlivňujícího dávkování warfarinu (polymorfismy v cytochromu CYP2C9*1, *2, *3, a genu VKORC1) <i>Diagnóza: E88.8</i>	4 173/4 674
<b>Metabolismus antikoagulantů, antidepresiv, antiepileptik, inhibitorů protonové pumpy, antikonvulziv, hypnotik, sedativ, antimarialik, antiretrovirik, antimykotik</b> aj. (gen CYP2C19 alely *1, *2, *3, *17) <i>Diagnóza: E88.8</i>	2 580/2 890
<b>Metabolismus myorelaxans</b> , např. suxamethonia, mivacuria (gen BCHE alely A, K, F1, F2, S1)	4 710/5 275
<b>Toxicita Irinotecan</b> (gen UGT1A1)	1 371/1 535

**ONKOHEMATOLOGIE**

Odebrat min. 6 ml nesrážlivé krve (EDTA). Krev uložit při teplotě do 8 °C bezprostředně po odběru. Klinický materiál odeslat co nejdříve do laboratoře.

<b>JAK2 – polycytemia vera</b> (somatická varianta V617F v genu JAK2)	4 165/4 665
<b>JAK2 exon 12 – polycytemia vera</b> (nejčastější varianty v exonu 12 genu JAK2)	3 211/3 596
<b>Stanovení fúzního genu BCR-ABL – Ph1 chromozom</b> (přestavby M-bcr, m-bcr a μ-bcr) – prosíme o samostatný odběr	4 401/4 929
<b>Calreticulin – myeloproliferativní neoplasie</b> (nejčastější varianty v exonu 9 genu CALR – del52bp, ins5bp)	1 553/1 739
<b>MPL – myeloproliferativní neoplasie</b> (nejčastější varianty v exonu 10 genu MPL – W515L, W515K, W515A, S505N)	2 155/2 414
<b>Myeloidní panel – DNA</b> (vyšetření nejčastějších somatických variant v DNA u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)	18 451/20 665
<b>Myeloidní panel – RNA</b> (vyšetření nejčastějších genových fúzí a abnormální exprese u pacientů s AML, MDS, MPN, CML, aj.)	16 511/18 492

**DALŠÍ POŽADAVKY A POZNÁMKY:**