

Název vyšetření	Indikace	MKN/ ORPHA	min. vyš. gen (HGNC)	Rozsah	Frekvence
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	1691G>A	1/život
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
Inhibitor aktivátoru plazminogenu (PAI-1)	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, FN Ostrava, FN Olomouc	D68.9	Serpine1	(-675)4G/5G	1/život
Vyšetření 5 trombofilních mutací společně	trombotická centra: VFN Praha, FN Hradec Králové, FN Plzeň, FN Brno-Bohunice, 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	FV, FII, PAI, 2x MTHFR		1/život
Defekt apolipoproteinu E	odb. 105, 305, 209	E78.9	APOE	APO E2/3/4	1/život
Hemochromatóza	odb. 208, 202, 101	E83.1	HFE	H63D, S65C, C282Y	1/život
Thiopurin S-metyltransferáza	odb. 208, 105, 109, 301, 101, 202	E88	TPMT	238G>C, 460G>A, 719 A>G	1/život
Odbornost: 208-genetik, 101-internista, 202-hematolog, 105-gastroenterolog,					
603-gynekolog, 305-psychiatr, 209-neurolog, 109-revmatolog, 301-pediatr					

Na základě vzájemné domluvy odborné společnosti lékařské genetiky (SLG ČLS JEP) a zdravotních pojišťoven jsou k datu 2. 1. 2018 **provedeny změny v indikacích a účtování molekulárně- genetikých výkonů:**
<https://www.vzp.cz/o-nas/aktuality/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-laborator-lekarske-genetiky-a-sdilene-odbornosti-pro-rok-2018> .

Laboratoř lékařské genetiky- LLG IKEM bude dále rutinně vyšetřovat z Trombofilních mutací jen 2 nejzávažnější; F5- Leidenskou mutaci a F2- Protrombinovou mutaci.

Indikace všech pěti nejčastějších trombofilních mutací (F5, F2, 2xMTHFR a PAI) jsou od 1.1.2018 limitovány na trombotická centra dle doporučení www.csth.cz a nejsou hrazeny z prostředků veřejného zdravotního pojištění, neboť MTHFR a PAI nejsou doporučeny k rutinnímu vyšetřování (viz doporučení SLG na stránkách www.slg.cz).

Ovšem, v případě pozitivního záchytu mutací F5 a F2 lze následně doindikovat vyšetření MTHFR a to i u příbuzných v první linii, **pokud se u nich vyskytují další prokazatelná rizika spojená s trombofilii** – u dětí ale až od 12 let věku.

Viz vyjádření VZP: <https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/vykazovani-a-uhrady/informace-vzp-cr-k-indikaci-a-vykazovani-laboratornich-genetikych-vysetreni-odbornost-816>

Toto rozhodnutí je pro vyšetření MTHFR zavedeno z hlediska jeho minimální klinické užitečnosti s výjimkou příslušných velmi vzácných metabolických onemocnění - <https://www.slg.cz/2014/testovani-polymorfismu-mthfr>