



SPOLUPRÁCE SLGG A ČKS/ČAPK: NOVÁ DIMENZE *PRO FUTURO*

Milan Macek

Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařské fakulty a FN Motol a Homolka

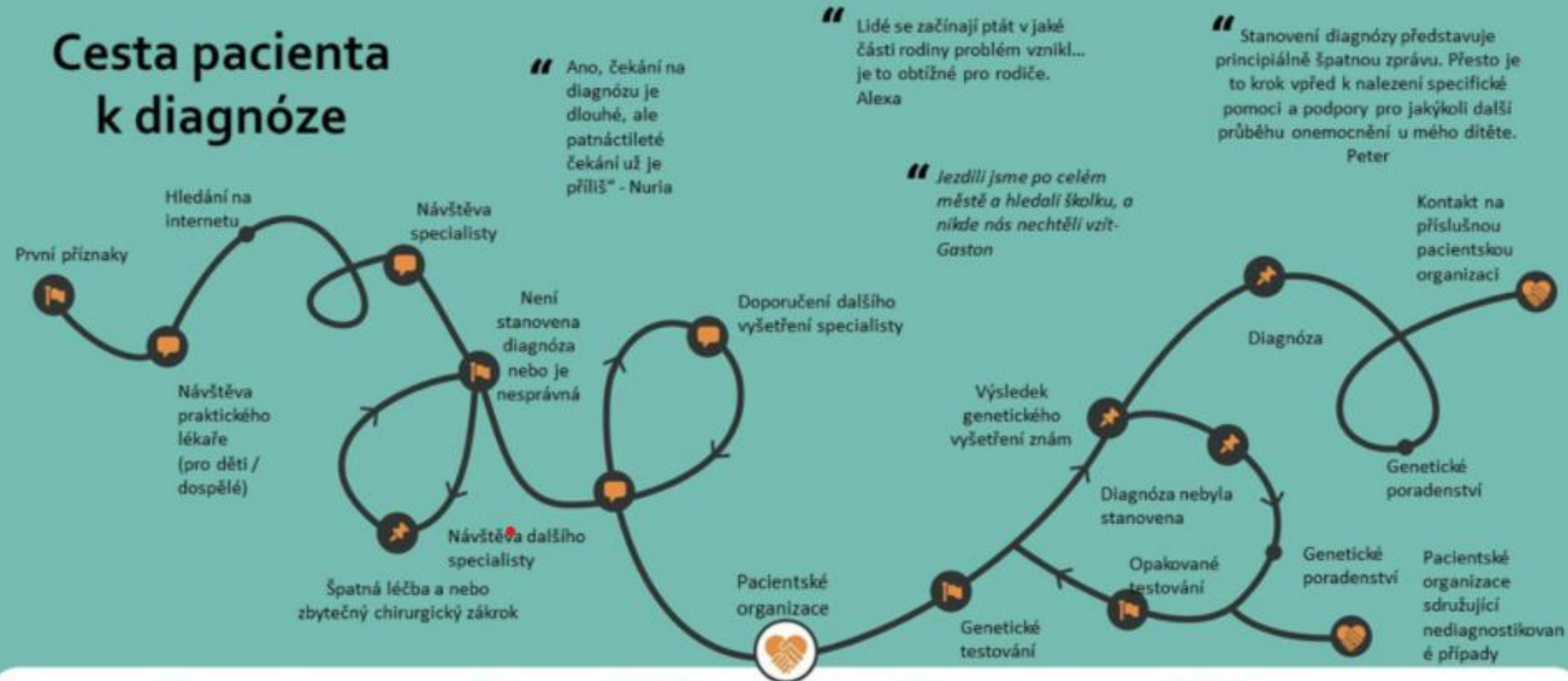
Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

<https://www.kardio-cz.cz/prague-prevention-2026/>

29.01.2026

Vzácná /ultravzácná monogenní, Mendelistická/onemocnění: < 1 : 2000 / 1 < 50000 (Směrnice EU 141/2000)

Cesta pacienta k diagnóze



> 6000 onem.



COUNCIL RECOMMENDATION

of 8 June 2009

on an action in the field of rare diseases

(2009/C 151/02)

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty establishing the European Community, and in particular the second subparagraph of Article 152(4) thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

Having regard to the opinion of the European Parliament ⁽¹⁾,

Having regard to the opinion of the European Economic and Social Committee ⁽²⁾,

Whereas:

- (1) Rare diseases are a threat to the health of EU citizens insofar as they are life-threatening or chronically debilitating diseases with a low prevalence and a high level of complexity. Despite their rarity, there are so many different types of rare diseases that millions of people are affected.
- (2) The principles and overarching values of universality, access to good quality care, equity and solidarity, as endorsed in the Council conclusions on common values and principles in EU health systems of 2 June 2006, are of paramount importance for patients with

- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products ⁽³⁾ provides that a medicinal product shall be designated as an 'orphan medicinal product' when intended for the diagnosis, prevention or treatment of a life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is made.
- (5) It is estimated that between 5 000 and 8 000 distinct rare diseases exist today, affecting between 6 % and 8 % of the population in the course of their lives. In other words, although rare diseases are characterised by low prevalence for each of them, the total number of people affected by rare diseases in the EU is between 27 and 36 million. Most of them suffer from less frequently occurring diseases affecting one in 100 000 people or less. These patients are particularly isolated and vulnerable.
- (6) Because of their low prevalence, their specificity and the high total number of people affected, rare diseases call for a global approach based on special and combined efforts to prevent significant morbidity or avoidable premature mortality, and to improve the quality of life and socioeconomic potential of affected persons.
- (7) Rare diseases were one of the priorities of the Commu-

DIRECTIVES

DIRECTIVE 2011/24/EU OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL

of 9 March 2011

on the application of patients' rights in cross-border healthcare

THE EUROPEAN PARLIAMENT AND THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty on the Functioning of the European Union, and in particular Articles 114 and 168 thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

Having regard to the opinion of the European Economic and Social Committee ⁽¹⁾,

Having regard to the opinion of the Committee of the Regions ⁽²⁾,

Acting in accordance with the ordinary legislative procedure ⁽³⁾,

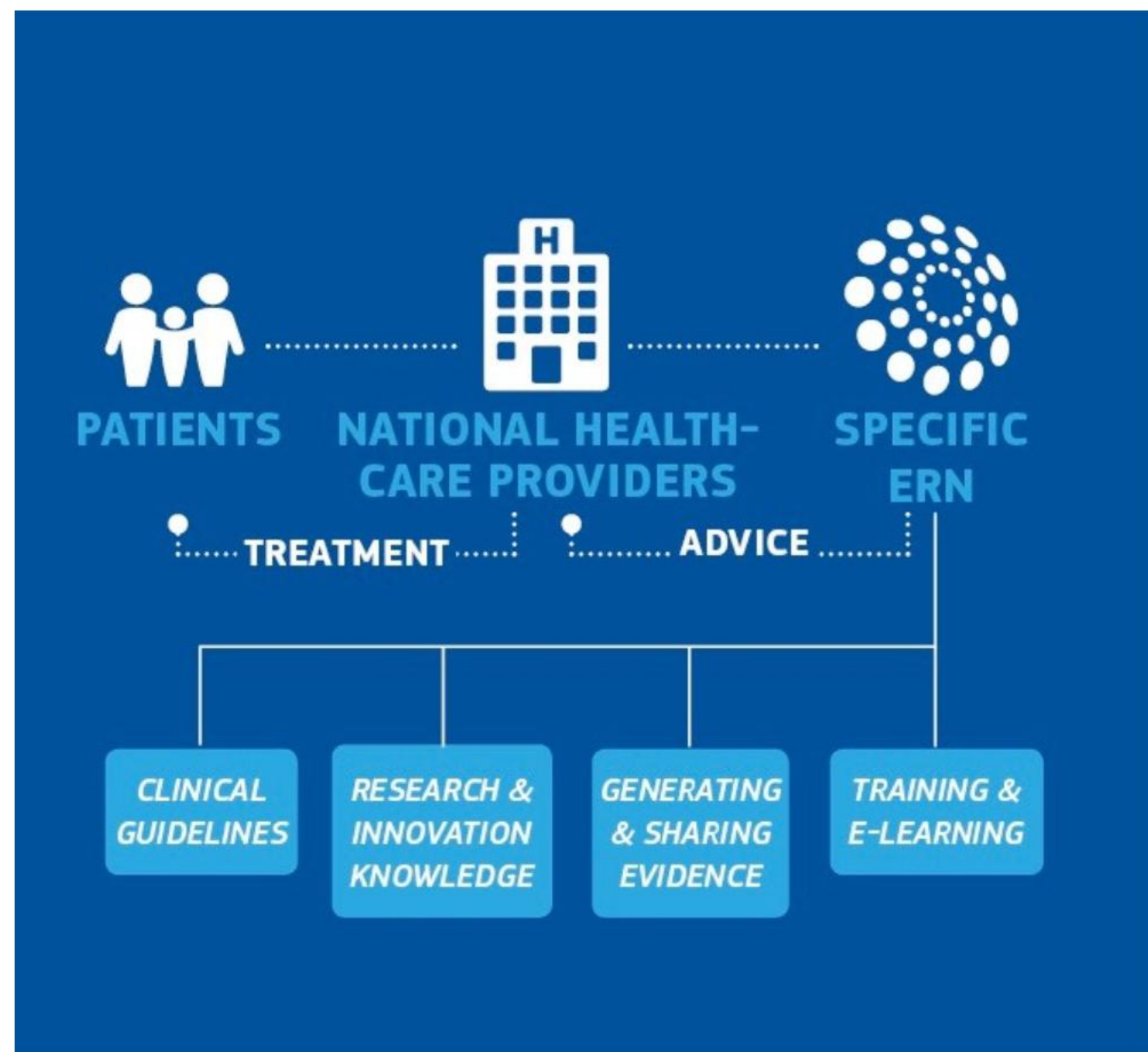
Whereas:

- Article 114(3) TFEU explicitly requires that, in achieving harmonisation, a high level of protection of human health is to be guaranteed taking account in particular of any new development based on scientific facts.
- (3) The health systems in the Union are a central component of the Union's high levels of social protection, and contribute to social cohesion and social justice as well as to sustainable development. They are also part of the wider framework of services of general interest.
 - (4) Notwithstanding the possibility for patients to receive cross-border healthcare under this Directive, Member States retain responsibility for providing safe, high quality, efficient and quantitatively adequate healthcare to citizens on their territory. Furthermore, the transposition of this Directive into national legislation and its application should not result in patients being encouraged to receive treatment outside their Member State of affiliation.



Evropské referenční sítě (pro přeshraniční péči)

„expertise should travel rather patients themselves“



EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

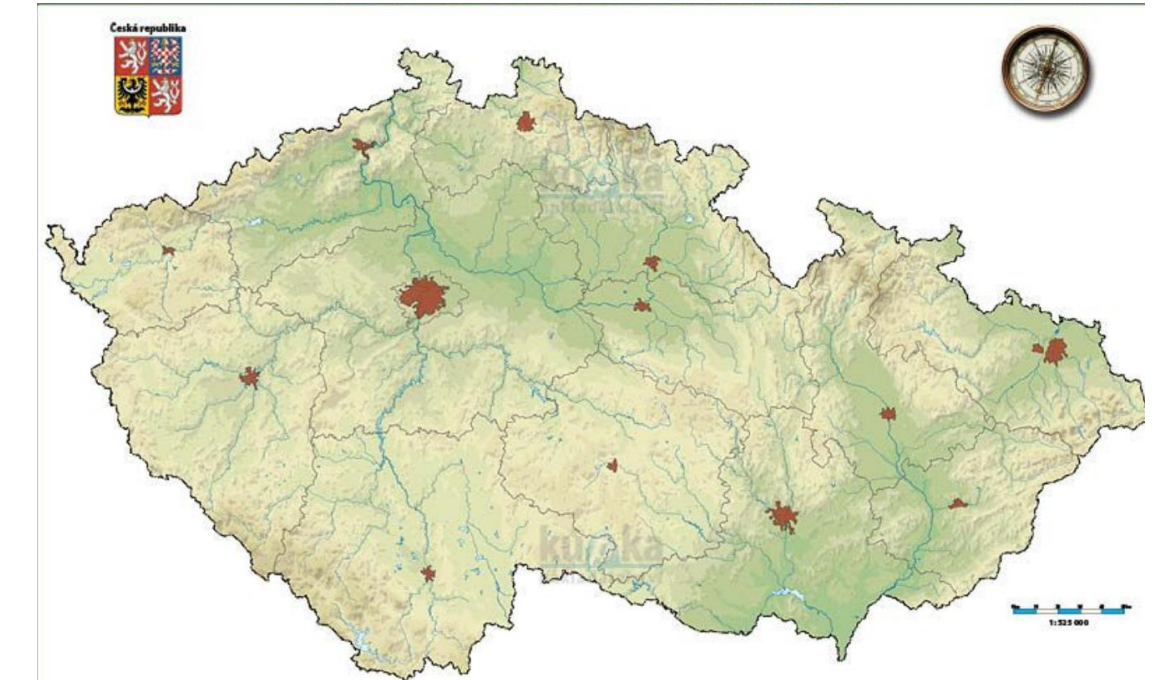
Share. Care. Cure.



https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks_en

Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění (ERN; CZ má 22 z 24 sítí)

2017 1. výzva k připojení, 2019 2. výzva



980+ teams from 600 health care institutions (VI/2024)

Member State	No. ERNs / 24	Number HCP	Member State	No. ERNs / 24	Number HCP
Italy	23	189	Bulgaria	6	8
France	All	129	Romania	6	8
Germany	19	117	Slovenia	7	7
UK	22	105	Estonia	4	5
Netherlands	All	92	Croatia	3	5
Belgium	All	71	Austria	3	4
Spain	15	35	Norway	3	4
Czech Republic	17	28	Ireland	4	4
Sweden	21	26	Latvia	2	2
Portugal	15	24	Luxembourg	2	2
Poland	16	21	Cyprus	1	1
Denmark	12	17	Greece	-	-
Finland	13	15	Malta	-	-
Hungary	10	14	Slovak Republic	-	-
Lithuania	11	11	Total	-	944



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

V Praze 21. července 2015
Č.j.: MZDR 23463/2015-3/OZS



MZDR0000750

Ministerstvo zdravotnictví, včetně příslušné podle § 10 zákona č. 2/1969 Sb., o zřízení ministerstev a jiných úředních orgánů státní správy České republiky, ve znění pozdějších předpisů, vydává v souladu s § 68 zákona č. 500/2004 Sb., správní řád, ve znění pozdějších předpisů (dále jen správní řád), toto

ROZHODNUTÍ
o udělení statutu

Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním
poskytovatelé zdravotních služeb

Fakultní nemocnice v Motole, se sídlem V Úvalu 84,
150 06 Praha 5
IČO: 00664263

na dobu do 31. 12. 2020.

Odůvodnění:

Na základě žádosti Fakultní nemocnice v Motole ze dne 29. dubna 2015 o prodloužení statutu Národního koordinačního centra pro pacienty se vzácným onemocněním a v souladu s Národní strategií pro vzácná onemocnění Ministerstvo zdravotnictví, odbor zdravotních služeb rozhodlo tak, jak je uvedeno ve výroku tohoto rozhodnutí. Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním je považováno za subjekt zajišťující veřejnou službu, resp. službu obecního hospodářského zájmu.

Ministerstvo zdravotnictví
Fakultní nemocnice v Motole 4, 128 01 Praha 2
tel./fax: +420 224 971 111, e-mail: macr@macr.cz, www.macr.cz

Česká legislativa (zákony 48/1997 Sb. a 372/2011 Sb).

nejpozději do 15 dnů ode dne jejich vzniku.

§ 113

(1) Statut centra zaniká

- a) dnem zániku oprávnění poskytovat zdravotní služby, pro které byl statut centra udělen, nebo
- b) odejmutím statutu centra.

(2) Ministerstvo odejme statut centra, jestliže o to poskytovatel požádá.

(3) Ministerstvo může odejmout statut centra, jestliže

- a) poskytovatel přestal splňovat některou z podmínek pro udělení statutu centra, nebo
- b) další činnost centra není pro zajištění vysoce specializované zdravotní péče potřebná v důsledku snížení potřeby poskytování této zdravotní péče.

§ 113a

Centrum vysoce specializované zdravotní péče pro pacienty se vzácným onemocněním

(1) Poskytovatel získává statut centra vysoce specializované zdravotní péče pro pacienty se vzácným onemocněním (dále jen „centrum pro vzácná onemocnění“) získáním plného členství v Evropské referenční síti⁶³⁾ příslušné pro dané vzácné onemocnění. Tento statut má centrum pro vzácná onemocnění po dobu plného členství v síti podle věty první. Poskytovatel uvedený ve větě první získání členství v síti podle věty první a jeho zrušení oznámí ministerstvu bez zbytečného odkladu.

(2) Centra pro vzácná onemocnění tvoří Národní síť center vysoce specializované zdravotní péče pro pacienty se vzácným onemocněním.

(3) Činnost Národní sítě center pro vzácná onemocnění koordinuje ministerstvo.

(4) Ministerstvo uveřejňuje na svých internetových stránkách a ve Věstníku Ministerstva zdravotnictví seznam poskytovatelů tvořících Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním.

§ 11

(1) Pojištěnec má právo

- a) na výběr zdravotní pojišťovny, nestanoví-li tento zákon jinak,
- b) na výběr poskytovatele zdravotních služeb na území České republiky (dále jen „poskytovatel“), který je ve smluvním vztahu k příslušné zdravotní pojišťovně, a na výběr zdravotnického zařízení tohoto poskytovatele; v případě registrujícího poskytovatele může toto právo uplatnit jednou za 3 měsíce,
- c) na časovou a místní dostupnost hrazených služeb poskytovaných smluvními poskytovateli příslušné zdravotní pojišťovny,
- d) na poskytnutí hrazených služeb v rozsahu a za podmínek stanovených tímto zákonem, přičemž poskytovatel nesmí za tyto hrazené služby přijmout od pojištěnce žádnou úhradu,
- e) na výdej předepsaných zdravotnických prostředků, léčivých přípravků a potravin pro zvláštní lékařské účely, jde-li o zdravotnické prostředky, léčivé přípravky a potraviny pro zvláštní lékařské účely plně nebo částečně hrazené ze zdravotního pojištění v rozsahu a za podmínek stanovených tímto zákonem; to platí i v případech, kdy poskytovatel lékárenské péče nemá se zdravotní pojišťovnou pojištěnce dosud uzavřenou smlouvu,

f) na poskytnutí zdravotní péče hrazené v rozsahu a za podmínek stanovených tímto zákonem související s onemocněními s velmi nízkým výskytem v populaci ve smyslu přímo použitelného právního předpisu Evropské unie^{19a)} (dále jen „vzácná onemocnění“), včetně léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, hrazených podle tohoto zákona,

g) na poskytnutí informací od zdravotní pojišťovny o jemu poskytnutých hrazených službách,

h) podílet se na kontrole poskytnuté zdravotní péče hrazené zdravotním pojištěním,

i) na vystavení dokladu o zaplacení regulačního poplatku podle § 16a,

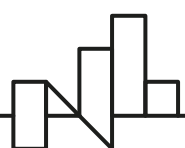
j) na vystavení dokladu o zaplacení doplatku za vydání částečně hrazeného léčivého přípravku nebo částečně hrazené potraviny pro zvláštní lékařské účely poskytovatelem lékárenské péče, za poskytnutí částečně hrazeného zvlášť účtovaného léčivého přípravku poskytnutého poskytovatelem zdravotních služeb nebo za vydání částečně hrazeného zdravotnického prostředku osobou oprávněnou vydávat zdravotnické prostředky podle zákona o zdravotnických prostředcích,

k) na uhrazení částky přesahující limit pro doplatky za předepsané částečně hrazené léčivé přípravky nebo potraviny pro zvláštní lékařské účely podle § 16b zdravotní pojišťovnou ve lhůtě podle § 16b odst. 2,

l) na náhradu nákladů, které vynaložil na neodkladnou zdravotní péči čerpanou v cizině, a to pouze do výše stanovené pro úhradu takové

<https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-372#cast12>

<https://www.zakonyprolidi.cz/cs/1997-48#cast4>



Evropské referenční sítě - §113a zákona 372/2011 Sb.

Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním	
Ministerstvo zdravotnictví uveřejňuje podle § 113a odst. 4 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění pozdějších předpisů, Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním.	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná endokrinní onemocnění	
European Reference Network on endocrine conditions (Endo-ERN) Evropská referenční síť pro vzácná endokrinní onemocnění	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Šrobárova 1150/50, 100 34 Praha 10, IČ: 00064173	
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ: 0064165	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácné a komplexní epilepsie	
European Reference Network on epilepsies (ERN EpiCARE) Evropská referenční síť pro vzácné a komplexní epilepsie	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Pekařská 664/53, 656 91 Brno, IČ: 00159816 a Fakultní nemocnice Brno, Jihlavská 340/20, 625 00 Brno, IČ: 65269705	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná neurologická onemocnění	
European Reference Network on neurological diseases (ERN-RND) Evropská referenční síť pro vzácná neurologická onemocnění	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ: 0064165	
Fakultní Thomayerova nemocnice, Vídeňská 800, 140 59 Praha 4, IČ: 00064190	
Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Pekařská 664/53, 656 91 Brno, IČ: 00159816	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění ledvin	
European Reference Network on kidney diseases (ERKNet) Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění ledvin	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Institut klinické a experimentální medicíny, Vídeňská 1958/9, 140 21 Praha 4, IČ: 00023001	

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění kostí	
European Reference Network on bone disorders (ERN BOND) Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění kostí	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční	
European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders (ERN CRANIO) Evropská referenční síť pro vzácné obličejové anomálie a vzácná onemocnění ušní, nosní, krční	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná urogenitální onemocnění	
European Reference Network on urogenital diseases and conditions (ERN eUROGEN) Evropská referenční síť pro vzácná urogenitální onemocnění	
Fakultní Thomayerova nemocnice, Vídeňská 800, 140 59 Praha 4, IČ: 00064190	
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ: 0064165	
Centrum vysoce specializované péče pro vzácná oční onemocnění	
European Reference Network on eye diseases (ERN EYE) Evropská referenční síť pro vzácná oční onemocnění	
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2, IČ: 0064165	
Centrum vysoce specializované péče pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění	
European Reference Network on genetic tumour risk syndromes (ERN GENTURIS) Evropská referenční síť pro syndromy s rizikem nádorového onemocnění	
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203	
Masarykův onkologický ústav, Žlutý kopec 543/7, 656 53 Brno, IČ: 00209805	
CZ 22/24 ERN	



Centrum vysoce specializované péče pro vzácná onemocnění srdce
European Reference Network on diseases of the heart (ERN GUARD-HEART) Evropská referenční síť pro vzácná onemocnění srdce
Fakultní nemocnice v Motole, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5, IČ: 00064203
Institut klinické a experimentální medicíny, Vídeňská 1958/9, 140 21 Praha 4, IČ: 00023001



3 December 2025

ERN GUARD-Heart

Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the Heart

ERN GUARD-HEART NEWSLETTER

YEAR 2025 NUMBER 5

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



SAVE
THE
DATE

BUCHAREST
19 MARCH 2026

The **19th ERN GUARD-Heart Board Meeting** will take place on **Thursday, 19 March 2026**, in **Bucharest** at the Courtyard by Marriott Floreasca Hotel. Mark your calendars, we look forward to seeing you there! ♥

Madrid Board Meeting Materials Online

We are pleased to inform you that all materials from the recent **Madrid Board Meeting** are now accessible in our **secure member area** on the website. This includes slides, notes and session recordings.

Access the Member Area: [Protected: Board Meeting Madrid - ERN GUARD-Heart](#)

To view the content, please **request the password** from the Coordinating Office via email: contact@guardheart.ern-net.eu ♥

AEPC & ERN GUARD-Heart webinar : A RyR2 variant in an aborted SCD case, how to act?

Wednesday 10-12-2025 17:00-18:30 CET

Moderator: Dr. P.G. Postema
(Amsterdam, Netherlands)

Speakers: Dr. C. van der Werf
& A. Bergeman
(Amsterdam,NL)

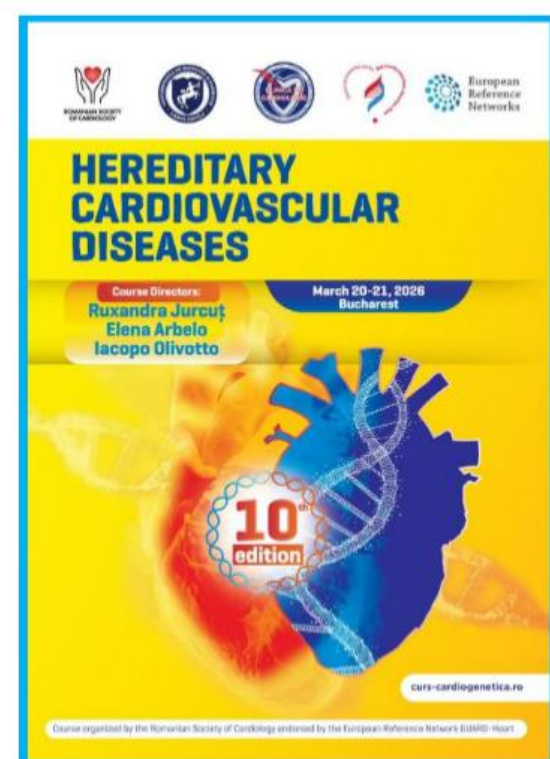
[More info](#)

[Register Now!](#)

AEPC WEBINAR SERIES

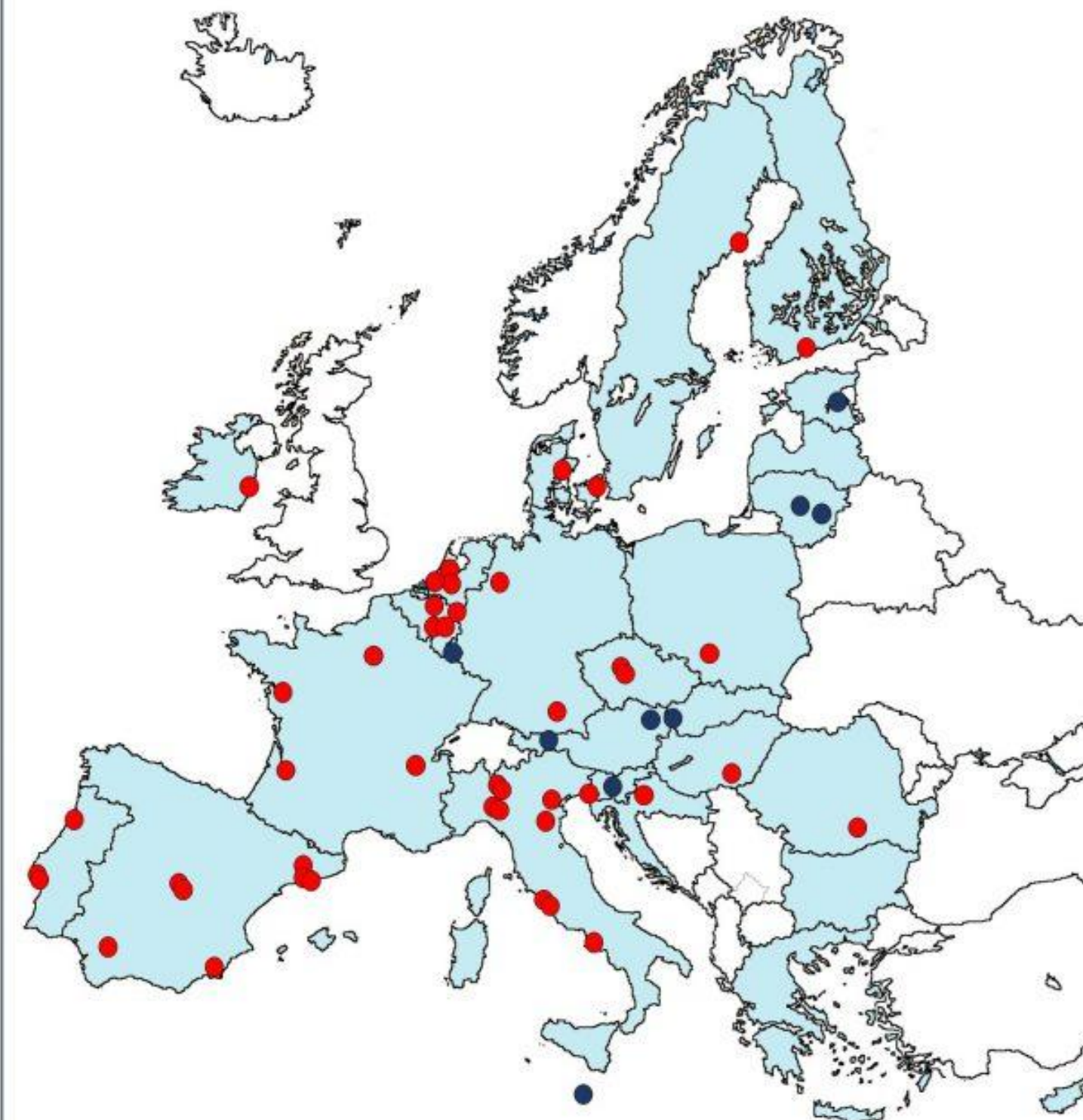
**AEPC HEART BEATS
FOR EDUCATION**

TEACHING WEBINARS ON PAEDIATRIC/CONGENITAL CARDIOLOGY & CARDIAC SURGERY IN COLLABORATION WITH ERN GUARD-HEART



[Hereditary Cardiovascular Disease Course -
Hereditary Cardiovascular Disease Course](#)

Geographical coverage of the ERN GUARD-Heart



ERN GUARD-Heart Members per EU Member State

BE	CZ	DE	DK	ES	FI	FR	HR
3	2	2	2	7	1	4	1
HU	IE	IT	NL	PL	PT	RO	SE
1	1	10	4	1	3	1	1

Affiliated partners per EU Member State

AT	EE	LT	LU
2	1	2	1
MT	SI	SK	
1	1	1	



<https://guardheart.ern-net.eu/ern-guard-heart/full-members/czech-republic/>

Právní ukotvení konceptu patientské organizace

ZÁKONY PRO LIDI
Sbírka zákonů

372/2011 verze 29  např: § 21 odst 2 písm a, p21, jiný předpis    Přihlásit 

a) o to požádal, nebo
b) přestal splňovat některou z podmínek pro udělení statutu.

ČÁST TŘINÁCTÁ

PACIENTSKÁ ORGANIZACE

§ 113f

(1) Patientskou organizací se rozumí zapsaný spolek, jehož hlavní činnost spočívá v pomoci pacientům a ochraně jejich práv a zájmů a jehož členy jsou zpravidla osoby s určitým onemocněním nebo zdravotním postižením, jejich osoby blízké nebo jejich zástupci podle občanského zákoníku, přičemž tyto osoby mají rozhodující vliv na jeho řízení. Patientskou organizací se rozumí též spolek, jehož členy jsou spolky, které splňují podmínky podle věty první a které volí členy jeho statutárního orgánu.

(2) Patientské organizace, které jsou zapsány v seznamu patientských organizací podle odstavce 3, mohou zastupovat za podmínek stanovených tímto zákonem v řízeních a procesech patientskou veřejnost, pokud tak stanoví zákon nebo pokud je orgán veřejné moci, který vede řízení, přizve. Patientskou veřejností se rozumí osoby, které mohou být v rámci daného řízení nebo procesu dotčeny ve svých právech nebo povinnostech souvisejících s jejich zdravotním stavem nebo poskytováním zdravotních služeb.

(3) Ministerstvo zapíše patientskou organizaci do seznamu patientských organizací do 30 dnů ode dne obdržení její žádosti podle odstavce 4, jestliže

a) splňuje podmínky uvedené v odstavci 1,
b) členové statutárního a nejvyššího orgánu, není-li tento orgán členskou schůzí, jsou voleni členy spolku, kterými jsou zpravidla osoby s určitým onemocněním nebo zdravotním postižením, jejich osoby blízké nebo jejich zástupci podle občanského zákoníku, anebo spolky podle odstavce 1 věty druhé,
c) zveřejňuje na svých internetových stránkách svou účetní závěrku a zdroje financování a
d) provozuje činnost v oblasti pomoci patientské veřejnosti a ochrany jejich práv a zájmů po dobu nejméně 12 měsíců bezprostředně předcházejících datu podání žádosti.

(4) Patientská organizace v písemné žádosti uvede svůj název, identifikační číslo a adresu sídla, popřípadě jinou adresu pro doručování. K žádosti přiloží čestné prohlášení o počtu členů spolku a v jakém poměru se jedná o pacienty, osoby blízké nebo jiné osoby, stanovy spolku, výroční zprávu za předchozí kalendářní rok s účetní závěrkou, nejsou-li tyto dokumenty vedeny v základním registru nebo agendovém informačním systému a nejsou-li ministerstvu zpřístupněné pro výkon agendy.

(5) Ministerstvo vydá patientské organizaci a jejímu zapsanému statutárnímu orgánu potvrzení, o tom do 7 pracovních dnů ode dne



Česká genetická legislativa

ZÁKONY PRO
LIDI

Sbírka zákonů

373/2011
verze 13

např: § 21 odst 2 písm a, p21, jiný předpis



Přihlásit



Díl 6

Genetická vyšetření

§ 28

(1) Genetické vyšetření zahrnuje klinické a genetické laboratorní vyšetření; slouží ke stanovení podílu variant v lidském genomu na rozvoj nemoci u vyšetřované osoby nebo jejích potomků. Lidským genomem se rozumí souhrn dědičných informací, které byly zděděny od předků nebo nově vznikly u vyšetřované osoby a mohou být předávány budoucím generacím. Genetickým laboratorním vyšetřením se rozumí laboratorní analýza struktury a funkce lidského genomu nebo jeho částí, která musí být indikována na základě jeho klinické oprávněnosti a užitečnosti pro vyšetřovanou osobu nebo budoucí generace. Provedení genetického laboratorního vyšetření musí být podrobně odůvodněno ve zdravotnické dokumentaci.

(2) Za genetické laboratorní vyšetření podle tohoto zákona se nepovažují vyšetření prováděná

- a) za účelem posouzení vhodného dárce pro příjemce krve, krevních složek, buněk, tkání nebo orgánů,
- b) za účelem zjištění patogenních organismů vyskytujících se u člověka,
- c) za účelem analýzy částí lidského genomu prováděné ke snížení falešné positivity novorozeneckého laboratorního screeningu,
- d) za účelem posouzení účinku genotoxických faktorů životního a pracovního prostředí,
- e) za účelem novorozeneckého laboratorního screeningu vrozených a dědičných onemocnění, nebo
- f) výhradně za účelem určení totožnosti jedince.

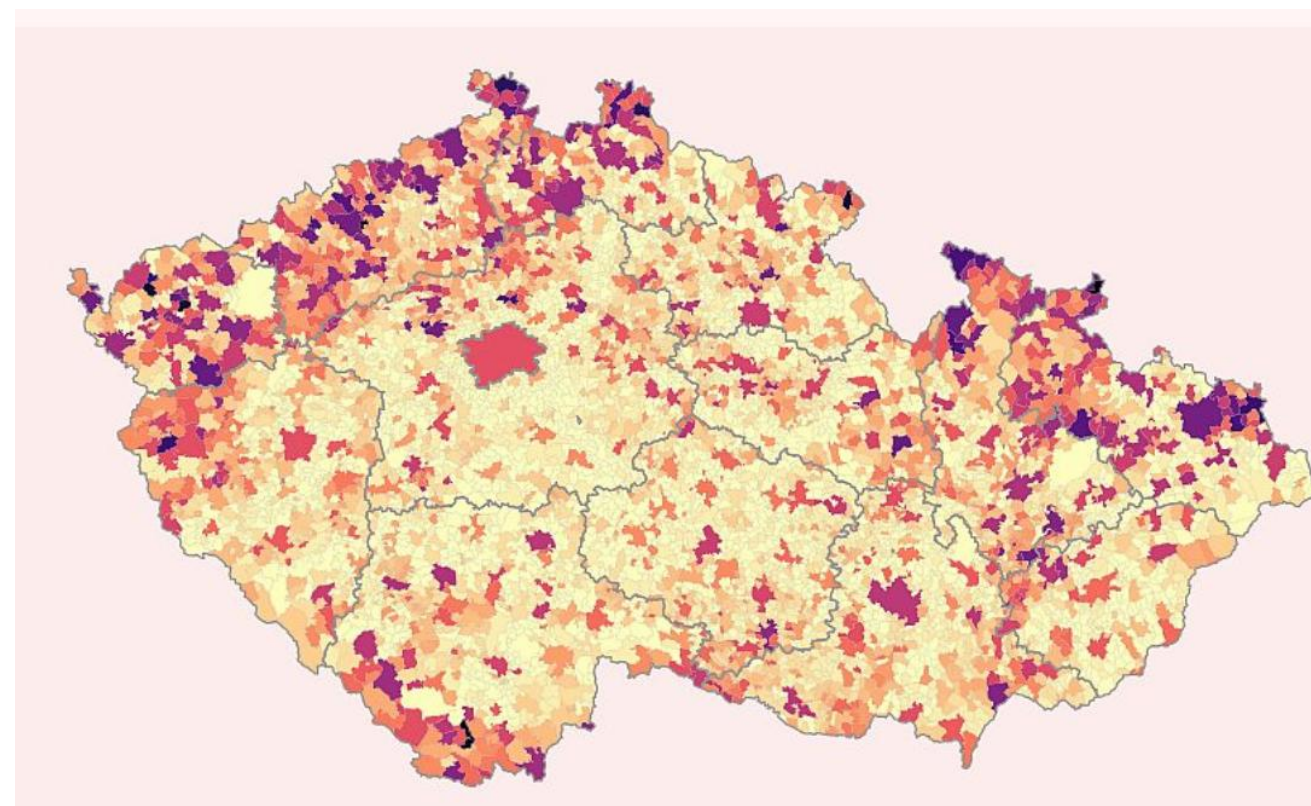
(3) Genetická laboratorní vyšetření může provádět pouze poskytovatel, který má v oprávnění k poskytování zdravotních služeb obor lékařská genetika nebo klinická genetika anebo laboratoř klinické genetiky (dále jen „poskytovatel v oboru lékařská genetika“), a to v laboratoři, která je jeho pracovištěm a která je podle příslušné harmonizované normy⁵⁾ k provádění těchto vyšetření akreditována akreditačním orgánem podle zákona upravujícího posuzování shody⁶⁾.

(4) Poskytovatel v oboru lékařská genetika, který nesplňuje podmínku akreditované laboratoře podle odstavce 3 a který hodlá provádět genetická laboratorní vyšetření v laboratoři, která je jeho pracovištěm, je povinen

- a) do 60 dnů ode dne zahájení provádění těchto vyšetření podat žádost akreditačnímu orgánu nebo s ním uzavřít veřejnoprávní smlouvu o udělení akreditace pro tuto laboratoř a
- b) oznámit nejpozději do 14 dnů před zahájením provádění genetických laboratorních vyšetření správnímu orgánu, který poskytovateli udělil podle zákona o zdravotních službách oprávnění k poskytování zdravotních služeb (dále jen „příslušný správní orgán“), datum, od něhož hodlá zahájit provádění těchto vyšetření.

(5) Poskytovatel v oboru lékařská genetika, který nesplňuje podmínku akreditované laboratoře podle odstavce 3 a který zahájil provádění genetických laboratorních vyšetření podle odstavce 4,

Romská populace



Vzácná dědičná kardiovaskulární onemocnění a riziko náhlé – MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.



Vzácná dědičná kardiovaskulární on...

Multidisciplinární tým (MDT)








Island 

Liechtenstein 

Německo 

2D-2024VAL-001

ČESKÁ REPUBLIKA 

FN MOTOL

Konsanguinita: Pokrevní svazky očima genetiky
– Mgr. Jana Drábová, Ph.D.



Konsanguinita Pokrevní svazky očím...



Full-sibs
f = 1/2
F = 1/4 = 25 %



Bro-sister
f = 1/2
F = 1/4 = 25 %



Half-siblings
f = 1/4
F = 1/8 = 12,5 %



Uncle-aunt
f = 1/4
F = 1/8 = 12,5 %



Mat & step-paternal aunt
f = 1/4
F = 1/8 = 12,5 %





Grandfather-grandson
f = 1/8
F = 1/16 = 6,25 %



Disjointed grandfathers-grandson
f = 1/4
F = 1/8 = 12,5 %



Half-siblings grandfathers-grandson
f = 1/8
F = 1/16 = 6,25 %



Mat & step-grandfather-grandson
f = 1/8
F = 1/16 = 6,25 %



Disjointed grandmothers-grandson
f = 1/8
F = 1/16 = 6,25 %



Iceland 
Lichtenstein
Norway 
 ZO-ZDRAVAJ 001

ČESKÉ REPUBLIKY

 HOSPODÁŘSKÝ ZEMĚDĚLSTVÍ
 ČESKÉ REPUBLIKY

FN MOTOR

**Nemoci u Romů a jejich genetické příčiny –
MUDr. Dana Šafka Brožková, Ph.D.**

**FN
M+H
Motol**

Nemoci u Romů a jejich genetické pří...

manosidóza v ČR

**Stomatologická problematika - prof. MUDr.
Tatjana Dostálová, DrSc., MBA**



**FN
M-H**
Motto

Stomatologická problematika - prof. ...

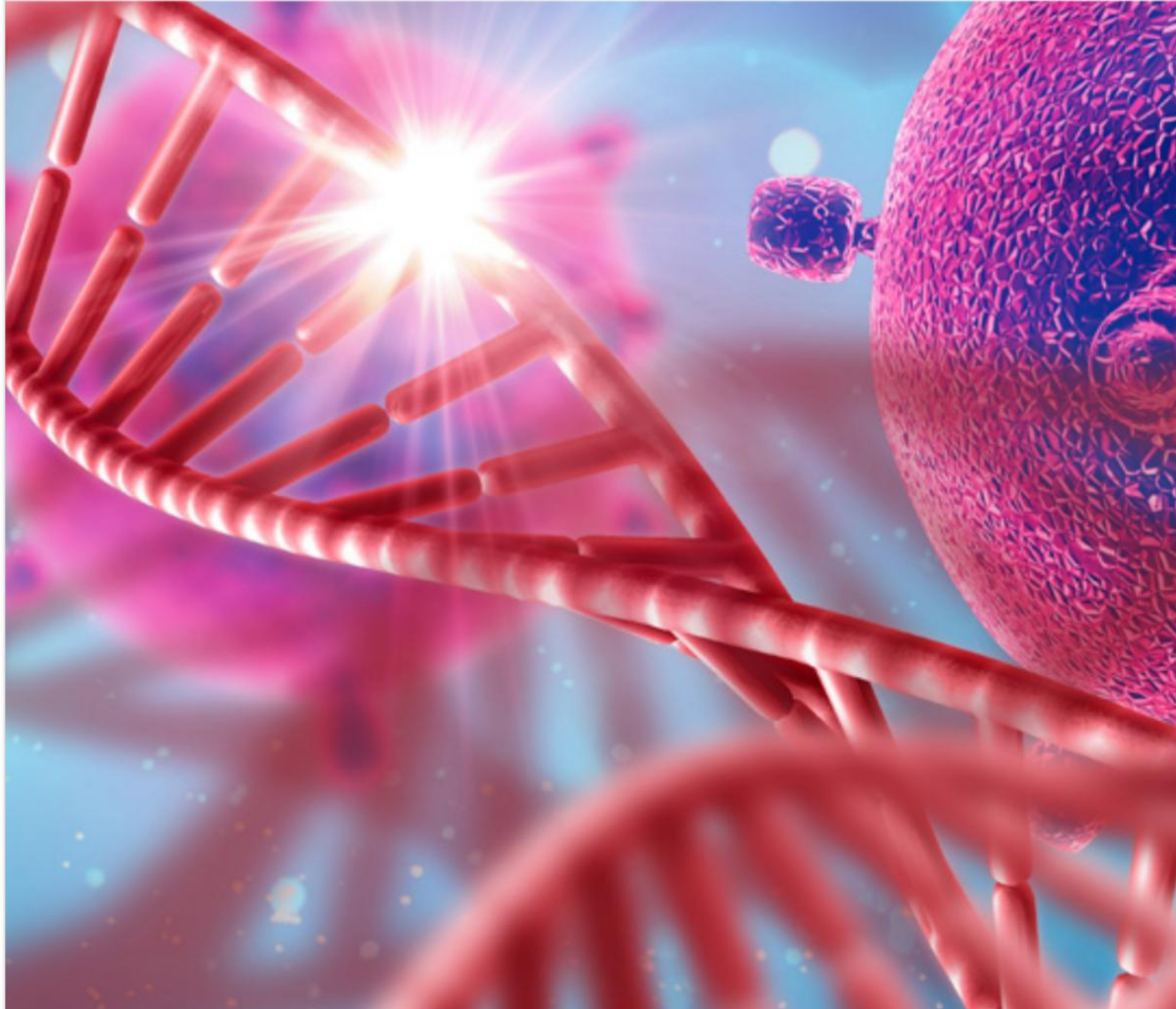
Stomatologická problematika

Ošetení zubního kazu – Romska komunita

- výsledkem nepravdivé zubní péče, nedostatečné hygieny a nepravdivé komunikace mezi zubním lékařem a rodící je často:
- výskyt mnohočetných kazů
- častých a nedostatečně ošetřených úrazů, kdy násled



VZÁCNÁ GENETICKÁ ONEMOCNĚNÍ V ROMSKÉ POPULACI: JEJICH DIAGNOSTIKA A LÉČBA



Milan Macek, Petra Hátlová a kolektiv autorů

nf.ublg.cz/subdom/nf/wp-content/uploads/2023/11/

letak_podezreni_geneticke_onemocneni_ledvin.pdf; www.seznamzpravy.cz/clanek/fakta-socialni-vylouceni-se-tyka-tisicu-lidi-podivejte-se-jak-je-to-ve-vasi-obci-239100



Společnost lékařské genetiky a genomiky

České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

[Přihlásit](#) [Zažádat o účet](#)

SLG.CZ

ORPHAkódy / Vzácná onemocnění

Databáze pracovišť ▾

[Aktuality](#)

[Konference](#)

[Společnost](#)

[Doporučení](#)

[Legislativa](#)

[Vzdělávání](#)

[Pracovní skupiny](#)

[Spolupráce](#)

[IVD-R](#)

Pracovní skupina pro kardiogenetiku

15. června 2021 17:45

Pracovní skupina sdružuje klinické i molekulární genetiky, kteří se zabývají problematikou dědičných kardiovaskulárních onemocnění v ČR.

Bližší informace o skupině a její činnosti naleznete na webových stránkách na adrese kardiogenetika.cz.

Další informace naleznete na webu nahleumrti.cz.

Zároveň odkazujeme i na [doporučené postupy](#) zde na webu SLG.

Spolupráce probíhá i na mezinárodní úrovni v rámci Evropské referenční sítě (ERN) [GUARD-Heart](#).

<https://slg.cz/pracovni-skupiny/kardiogenetika/>



Perinatologická konference – Šemberovy dny

22. ledna 2026 0:46

Ve dnech 9.–11. dubna 2026 se v Praze uskuteční XLI. celostátní konference Sekce perinatologie a fetomaternální medicíny – Šemberovy dny. Jedním z hlavních tématů akce bude císařský řez v širokém odborném kontextu, od historie po současné klinické postupy a jejich dopady na matku i novorozence. Program také nabídne témata akutního a předčasného císařského řezu, organizaci péče na porodním sále i novinky ve fetomaternální medicíně včetně prenatální diagnostiky. Významným hostem bude prof. Michael Robson s přednáškou How to reduce the rate of cesarean section at the national level? Součástí konference budou také praktické přednášky, workshopy (včetně nového workshopu neurosonografie), volná sdělení a soutěž mladých perinatologů.

Další informace naleznete na perinatologie.org.

[Otevřít celý článek...](#)

Memorandum o spolupráci s Českou kardiologickou společností

16. ledna 2026 14:41

Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, Česká kardiologická společnost ČLS JEP a Česká asociace preventivní kardiologie České kardiologické společnosti ČLS JEP podepsali **memorandum o vzájemné spolupráci**, ve kterém se zavazují posílit **mezioborovou spolupráci v diagnostice a léčbě dědičných kardiovaskulárních onemocnění** a v **kardiovaskulární prevenci** s cílem optimalizovat dostupnost specializovaných genetických vyšetření a standardizovat péči a předávání pacientů mezi odborníky. Definovány jsou **základní principy spolupráce založené na důkazech (EBM)**, stanovuje organizaci genetické péče v kardiologii a zdůrazňuje multidisciplinární přístup včetně genetické konzultace a screeningů.

[Otevřít celý článek...](#)

Kalendář

[28. celostátní konference
DNA diagnostiky](#)

25. 3. 2026-27. 3. 2026

[Kaprásův den 2026](#)

1. 4. 2026

[Perinatologická
konference – Šemberovy
dny](#)

9. 4. 2026-11. 4. 2026

[Motolský DYSMO klub 13.
5. 2026](#)

13. 5. 2026

[Prague Spring
Symposium 2026](#)

14. 5. 2026



Memorandum o vzájemné spolupráci

Memorandum o vzájemné spolupráci mezi

- 1. Společností lékařské genetiky a genomiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně**
Zastoupenou: prof. MUDr. Milanem Mackem, jr., DrSc., MHA, předsedou výboru SLG ČLS JEP
Se sídlem: Sokolská 490/31, 120 00 Praha 2

a

- 2. Českou kardiologickou společností, z.s.**
Zastoupenou: prof. MUDr. Petrem Ošťáda, Ph.D., FESC, předsedou ČKS
Se sídlem: Netroufalky 6b, 625 00 Brno

a

- 3. Českou asociací preventivní kardiologie České kardiologické společnosti, z.s.**
Zastoupenou: prof. MUDr. Milošem Táborským, CSc., FESC, FACC, MBA, předsedou ČAPK
Se sídlem: Netroufalky 6b, 625 00 Brno

(společně dále jen „smluvní strany Memoranda“)
uzavřeli níže uvedeného dne, měsíce a roku Memorandum o vzájemné spolupráci
(dále jen „Memorandum“)



VI.

Závěrečná ustanovení:

1. Smluvní strany Memoranda vyjadřují svou vůli vzájemně spolupracovat v oblasti vymezené tímto Memorandem způsobem uvedeným v čl. I.–V.
2. Memorandum je projevem skutečné, svobodné a vážné vůle smluvních stran Memoranda.
3. Memorandum je vyhotoveno ve třech stejnopisech, z nichž každá smluvní strana Memoranda obdrží po jednom stejnopise.
4. Memorandum nabývá platnosti a účinnosti dnem podpisu všemi smluvními stranami Memoranda.

V Praze dne 26. října 2025

Prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MHA
Ústav biologie a lékařské genetiky,
2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Prof. MUDr. Miloš Táborský, CSc., FESC, FACC, MBA
Kardiologická klinika, Fakulta zdravotnických studií
Univerzity J. E. Purkyně v Ústí nad Labem
a Krajská zdravotní, a.s. –
Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem

Prof. MUDr. Petr Ošťádal, Ph.D., FESC
Kardiologická klinika, 2. lékařská fakulta Univerzity
Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

Prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc., FESC, FCMA
II. interní klinika kardiologie a a angiologie,
1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy
a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Doc. MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.
Klinika kardiologie, Institut klinické
a experimentální medicíny, Praha

Říjen 2025



Memorandum o vzájemné spolupráci

I.

Preamble

Smluvní strany, podpisem tohoto Memoranda, deklarují společný zájem o vzájemnou spolupráci, a to především v oblasti diagnostiky a léčby kardiovaskulárních geneticky podmíněných onemocnění, v problematice kardiovaskulární prevence, vzdělávání odborné a laické veřejnosti a v dalších segmentech, s cílem dosáhnout optimální dostupnosti specializovaných genetických vyšetření pro indikované pacienty, metodiky vzájemného předávání pacientů včetně definice standardů reference a podpory obou odborností. Cílem je dlouhodobá kultivovaná odborná spolupráce obou odborností ve prospěch pacientů a cesty pacienta systémem zdravotní péče.

II.

Obecné principy spolupráce založené na EBM datech:

1. Dědičná kardiovaskulární onemocnění se dělí do tří hlavních skupin onemocnění myokardu: 1. dědičné kardiomyopatie, 2. dědičné arytmiické syndromy spojené s normálním strukturálním nálezem na srdci a 3. dědičné aortální syndromy často spojené s chlopenními vadami typu bikuspidální aortální chlopeň nebo prolaps mitrální chlopně.

Adresa pro korespondenci: Prof. MUDr. Miloš Táborský, CSc., FESC, FACC, MBA, Kardiologická klinika, Fakulta zdravotnických studií Univerzity J. E. Purkyně v Ústí nad Labem a Krajská zdravotní, a.s. – Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o.z., Sociální péče 3316/12A, 401 13 Ústí nad Labem, Česká republika, e-mail: milos.taborsky@seznam.cz
DOI: 10.33678/cor.2025.114

Tento článek prosím citujte takto: Táborský M, Macek jr. M, Ošťádal P, et al. Memorandum o vzájemné spolupráci. Cor Vasa 2025;67:655–657.

2. Společným jmenovatelem dědičných kardiovaskulárních onemocnění je riziko náhlé srdeční smrti, zejména u jedinců mladších 50 let. Náhlá srdeční smrt je dle současných znalostí prvním a často posledním projevem dědičného onemocnění, a to až v polovině případů, a v případě kardiomyopatií často předchází rozvoji jednoznačných strukturálních změn srdečního svalu.

III.

Logistika genetické péče v kardiologii:

1. Klinickou indikaci ke genetické konzultaci stanoví ošetřující kardiolog, pokud zjistil možnou diagnózu některé z forem dědičného kardiovaskulárního onemocnění.
2. Vlastní indikace ke genetickému vyšetření musí být potvrzena a vedena lékařským genetikem, který odpovídá za adekvátní interpretaci výsledků vyšetření. V budoucnosti se subjekty tohoto memoranda budou snažit o zjednodušení tohoto schématu u některých klinicky jasných diagnóz.
3. Genetickou péči v kardiologii chápeme v principu jako mezioborové komplexní vyšetření. Jeho součástí je klinickogenetická konzultace se získáním podrobné



osobní a rodinné anamnézy. V rámci osobní anamnézy je nutné se zaměřit na zjištění všech průvodních neurologických, jaterních, renálních a jiných onemocnění, která se mohou vyskytovat v rámci syndromového postižení. Součástí konzultace je také sestavení rodokmenu alespoň ve třech generacích s určením dalších rodinných příslušníků v riziku onemocnění. Těmto by mělo být nabídnuto kardiologické screeningové vyšetření s cílem dosáhnout primární prevence závažných komplikací na principech kaskádového rodinného vyšetření.

4. Prosazujeme koncepci multidisciplinárního týmu. Péče o pacienty a jejich příbuzné s dědičným kardiovaskulárním onemocněním předpokládá úzkou multidisciplinární spolupráci dětských i dospělých kardiologů/arytmologů/kardiocirurgů s lékařskými a molekulárními genetiky, patologi, soudními lékaři a lékaři intenzivní medicíny či akutní kardiologie, neurology, praktickými lékaři a psychology aj.
5. Důležitou oblastí genetického vyšetření v kardiologii s ohledem na riziko náhlé srdeční smrti je i komplexní posmrtné vyšetření zemřelého a jeho pozůstalých v riziku. Nezbytné je standardizované provedení pitvy náhle zemřelé osoby, včetně spektra doplňujících laboratorních vyšetření, a následná úzká spolupráce klinických lékařů s patologi, resp. soudními lékaři. Příklad aktivity: www.nahleumrti.cz/kontakt.

IV.

Principy spolupráce subjektů v rozšíření povědomí a dostupnosti kardiogenetického vyšetření:

Odborné společnosti se dohodly, že primárním cílem je dlouhodobá spolupráce zajišťující kontinuitu, rozšíření povědomí a dostupnosti genetického vyšetření v léčbě pacientů s dědičným kardiovaskulárním onemocněním. Cílem společných aktivit je především zajištění regionální dostupnosti genetických vyšetření pro indikované pacienty. Prosazujeme společně koncepci genetického poradenství, které by mělo být dostupné v každém kardiovaskulárním centru dle Věstníku MZČR KV centra (Seznam-center-vysoce-specializované-kardiovaskulární-péče.pdf) (gov.cz). Tato skutečnost je i součástí Národního kardiovaskulárního plánu (Národní kardiovaskulární plán České republiky na období 2025–2035). Vytvoříme mapu specializovaných kardiologických pracovišť, která spolupracují v rámci multidisciplinárních týmů s lékařským genetikem a akreditovanou molekulárněgenetickou laboratoří. Tato mapa bude zveřejněna transparentně na webu Národního zdravotnického informačního portálu (NZIP) a také bude dostupná na webových stránkách obou společností a sociálních sítích s cílem informovat jak lékaře, tak pacienty. Tato síť bude průběžně aktualizována na základě dohody obou odborných společností. Aktivně spolupracujeme s patientskými organizacemi, dominantně s Českou aliancí kardiovaskulárních onemocnění, z.s., (ČAKO) a se zainteresovanými patientskými organizacemi sdruženými v České asociaci pro vzácná onemocnění, z.s., (ČAVO).

Budeme vytvářet společná odborná stanoviska a publikovat je jako mezioborové dokumenty o spolupráci. Budeme spolupracovat se zainteresovanými Evropskými referen-

čními sítěmi pro vzácná onemocnění dle Věstníku 1/2022. Průběžně budou dle nových poznatků a studií tyto dokumenty aktualizovány.

V.

Základní odborné dokumenty spolupracujících subjektů:

1. Krebsová A, Kutílková E, Kubánek M, et al. Genetické vyšetření v kardiologii: Aktualizované souhrnné vyjádření a doporučení odborníků pracovní skupiny kardiogenetiky při ČAPK/ČKS, SLG a ČSSL a ST při ČLS JEP. Cor Vasa 2025;67:511–534.
2. Peichl P, Bulava A, Toman O, Kautzner J. Doporučení ESC pro diagnostiku a léčbu pacientů s komorovými arytmiemi a prevenci náhlé srdeční smrti, 2022. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, Charron P, Corrado D, Dagres N, de Chillou C, Eckardt L, Friede T, Haugaa KH, Hocini M, Lambiase PD, Marjion E, Merino JL, Peichl P, Priori SG, Reichlin T, Schulz-Menger J, Sticherling C, Tzeis S, Verstraël A, Volterrani M; ESC Scientific Document Group. Překlad zkráceného dokumentu připravený Českou kardiologickou společností. Cor Vasa 2023;65:186–235.
3. Votýpka P, Krebsová A, Norambuena-Poustková P, et al. Post-mortem genetic testing in sudden cardiac death and genetic screening of relatives at risk: lessons learned from a Czech pilot multidisciplinary study. Int J Legal Med 2023;137:1787–1801.
4. Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm 2022;19:e1–e60.
5. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. Eur Heart J 2022;43:3997–4126.
6. Verhagen JMA, Kempers M, Cozijnsen I, et al. Expert consensus recommendations on the cardiogenetic care for patients with thoracic aortic disease and their first-degree relatives. Int J Cardiol 2018;258:243–248.
7. Stiles MK, Wilde AAM, Abrams DJ, et al. 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. Heart Rhythm 2021;18:e1–e50.
8. Escobar-Lopez I, Ochoa JP, Royuela A, et al. Clinical Risk Score to Predict Pathogenic Genotypes in Patients With Dilated Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol 2022;80:1115–1126.
9. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society. Eur Heart J 2013;34:3478–3490a.
10. Adler A, Novelli V, Amin AS, et al. An International, multicentered, Evidence-based reappraisal of Genes reported to Cause Congenital long QT Syndrome. Circulation 2020;141:418–428.



Kardiogenetika

17. října 2023 17:19

Zde naleznete doporučení týkající se genetického vyšetřování v kardiologii a v případech náhlé srdeční smrti, která byla zároveň publikována v domácích odborných časopisech (Cor et vasa, Medicína pro praxi). Tato doporučení vznikla i v rámci spolupráce [kardiogenetické pracovní skupiny](#).

[Doporučení pro genetické vyšetření v kardiologii](#)

Krebsová A, Kutílková E, Zoubková V, Tavačová T, Peldová P, Piherová L, et al.. Genetické vyšetření v kardiologii: Souhrnné vyjádření a doporučení odborníků Pracovní skupiny kardiogenetiky při ČAPK/ČKS, SLG a ČSSL a ST při ČLS JEP. Cor Vasa. 2023;65(5):798-805. [doi:10.33678/cor.2023.057](#).

[Náhlá srdeční smrt u dědičných kardiovaskulárních onemocnění](#)

Krebsová A, Kutílková E, Macek M. Náhlá srdeční smrt u dědičných kardiovaskulárních onemocnění. Medicína pro praxi. 2023;20(5):218-222 ([zdroj](#))

[Post mortem vyšetření obětí náhlé srdeční smrti](#)

Krebsová A, Pohlová Kučerová Š, Votýpka P, Peldová P, Kulvajtová M, Dohnalová P, et al.. *Post mortem* vyšetření obětí náhlé srdeční smrti a navazující kaskádový rodinný screening v ČR. Cor Vasa. 2023;65(1):7-22. [doi:10.33678/cor.2022.059](#).

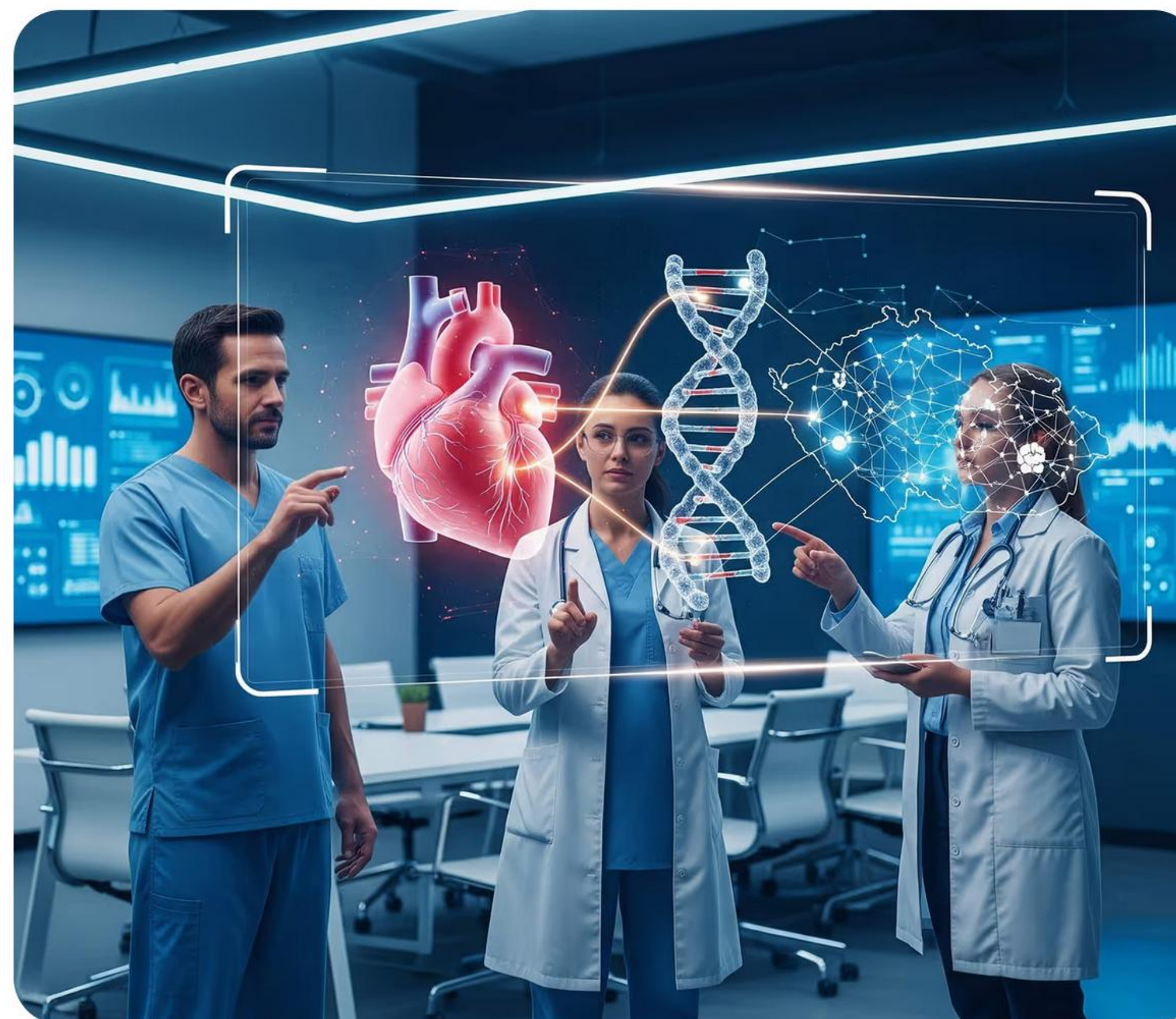
<https://slg.cz/doporuzeni/kardiogenetika/>

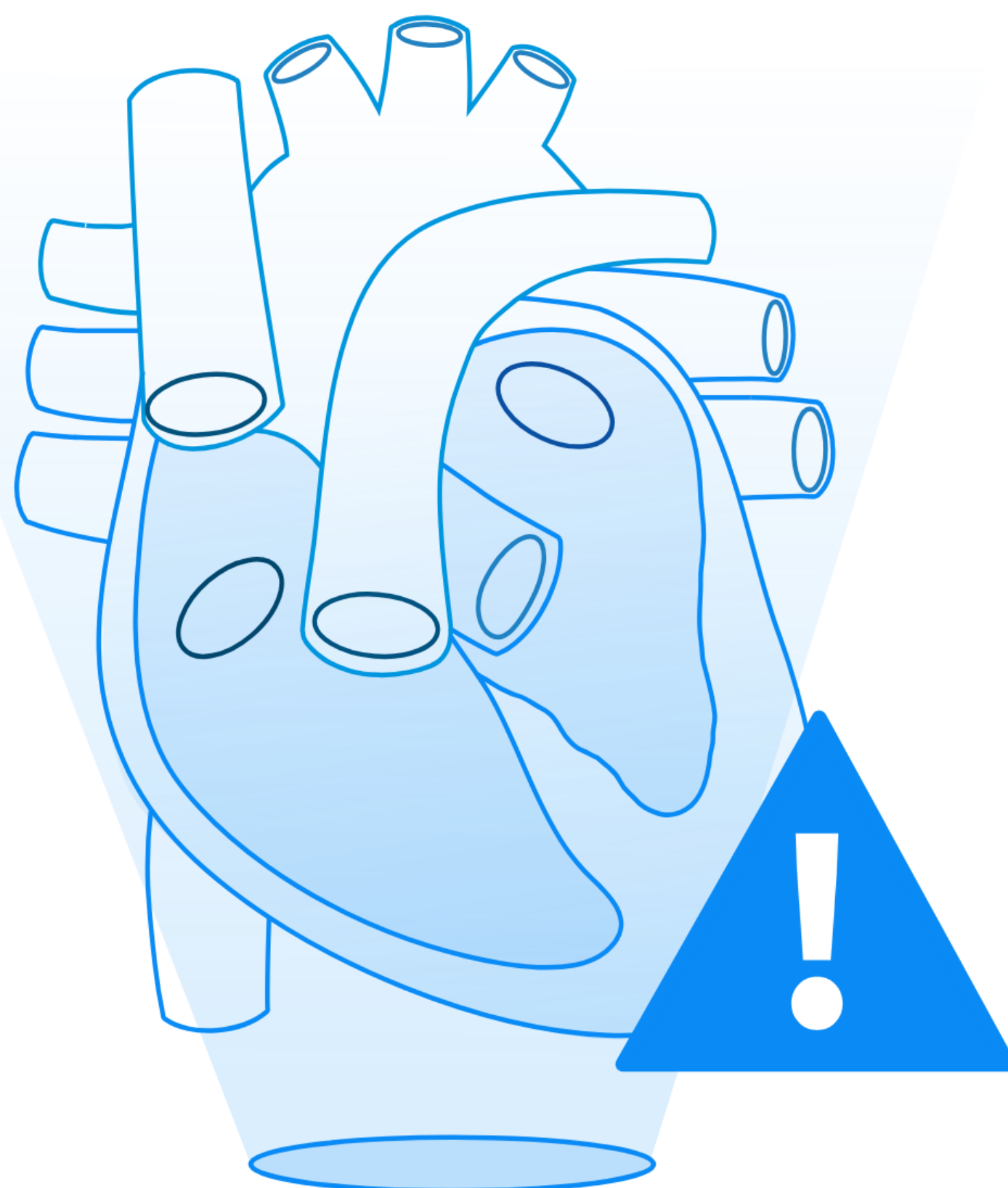


Klíčová platforma pro propojení kliniky a diagnostiky

Pracovní skupina kardiogenetiky při **SLG ČSL JEP** (<https://slg.cz/pracovni-skupiny/kardiogenetika/>) představuje klíčovou platformu propojující klinickou péči s molekulárně-genetickou diagnostikou dědičných kardiovaskulárních onemocnění. Naším primárním cílem je **sjednocení a standardizace kardiogenetické diagnostiky v České republice**.

Skupina sdružuje **klinické genetiky** a **akreditované i výzkumné laboratoře** zaměřené na molekulárně-genetickou diagnostiku těchto onemocnění.





Komplexní přehled kardiogenetiky pro odborníky

Úzká spolupráce klinické péče, laboratorní diagnostiky a výzkumu pro snížení rizika náhlého úmrtí a zlepšení péče o pacienty.

Zjistí více



Novinky

M&PD
2025

THE ANNUAL MEETING
OF THE ESC WORKING GROUP
ON MYOCARDIAL &
PERICARDIAL DISEASES

28-29 NOVEMBER
TRIESTE, ITALY



28.11.2025

M&PD Annual meeting 2025

Hosts: Doctor M. Merlo (Trieste, IT) ,
Professor G. Sinagra (Trieste, IT)



02.11.2024

Memorandum o vzájemné spolupráci.

Macek M, Ošťádal P, Táborský M,
Linhart A, Krebsová A.

ESC CARDIO
GENOMICS 2025

THE ANNUAL CONFERENCE
OF THE ESC COUNCIL
ON CARDIOVASCULAR GENOMICS

5-6 DECEMBER
LISBON, PORTUGAL



05.12.2022

ESC Cardio Genomics 2025

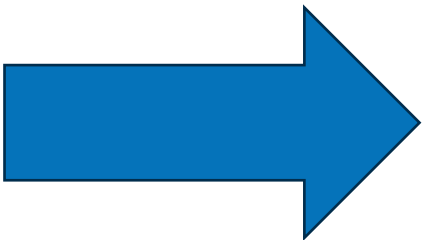
Organiser: Council on Cardiovascular
Genomics

Doporučení pro... | Guidelines

Genetické vyšetření v kardiologii: Aktualizované souhrnné vyjádření a doporučení odborníků pracovní skupiny kardiogenetiky při ČAPK/ČKS, SLG a ČSSL a ST při ČLS JEP

Alice Krebsová^a, Eva Kutílková^a, Miloš Kubánek^a, Veronika Zoubková^b,
Terézia Tavačová^c, Petra Peldová^b, Lenka Piherová^d, Pavel Votýpka^b,
Štěpánka Pohlová Kučerová^e, Ilga Grochová^f, Andrea Gřegořová^g,
Daniela Žáková^{h,ch}, Tomáš Freiburger^{h,i}, Jan Janoušek^c, Tomáš Novotný^j,
Jiří Bonaventura^k, Milan Macek^b

- ^a Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha, Česká republika, ERN GUARD Heart
- ^b Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha, Česká republika, ERN ITHACA
- ^c Dětské kardiocentrum, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha, Česká republika, ERN GUARD Heart
- ^d Klinika dětí a dorostu, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze, Praha, Česká republika
- ^e Ústav soudního lékařství, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Hradec Králové, Hradec Králové, Česká republika
- ^f I. interní kardioangiologická klinika, Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno a Centrum prenatální diagnostiky Brno, Brno, Česká republika
- ^g Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Ostrava, Ostrava, Česká republika
- ^h Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie Brno, Brno, Česká republika
- ^{ch} Klinika kardiovaskulární a transplantační chirurgie, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity Brno, Brno, Česká republika



Pojištěnci
Klienti VZP

Plátcí
Kategorie plátců pojistného

Poskytovatelé
Lékaři, zdravotnická zařízení

e-VZP
Elektronická komunikace

Vstup do Moje VZP

Vstup do VZP Pointu

Poskytovatelé

Aktuality

Nejčastěji řešíte

Informace pro praxi

Číselníky

Smluvní vztahy

Bonifikace

Vyúčtování zdravotní péče

Tiskopisy

Výběrová řízení

Dohodovací řízení

Dostupnost zdravotní péče

Úvod » Poskytovatelé » Informace pro praxi » Vykazování a úhrady

Informace pro poskytovatele hrazených služeb v odbornosti 816 – laboratoř lékařské genetiky

Od 1. 1. 2018 vstoupila v platnost zásadní revize výkonů odbornosti 816 – laboratoř lékařské genetiky, navržená Společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP. Důvodem změn byla obsoletnost stávajících výkonů této odbornosti, obsažených ve vyhlášce č. 134/1998 Sb., kterou se vydává seznam zdravotních výkonů s bodovými hodnotami, ve znění pozdějších předpisů.

Novela předmětné vyhlášky pro rok 2018 zcela zrušila původní kapitolu odb. 816 a nahradila ji kapitolou novou. Důvodem změny koncepce je skutečnost, že stávající platné výkony ze seznamu zdravotních výkonů byly vytvořeny již v polovině 90. let a od té doby se prakticky nezměnily, a to i přesto, že se obor velice rychle technologicky vyvíjel. Většina výkonů proto byla již zastaralá a neodrážela současnou diagnostickou praxi.

V případě nových výkonů došlo ke značnému rozšíření indikačního spektra genetických vyšetření, kdy od původně zamýšleného využití výkonů k vyšetření lidské zárodečné DNA došlo k rozvoji testování somatické DNA v onkologii, včetně využívání těchto výkonů při diagnostice nehumánního genomu.

VZP ČR, Svaz zdravotních pojišťoven a Společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP se v rámci společných jednání dohodly na vytvoření VZP-výkonů/balíčků pro vybrané diagnózy molekulární genetiky, včetně podmínek a pravidel pro jejich provádění.

Od 1. 10. 2018 jsou na základě další vzájemné domluvy odborné společnosti a zdravotních pojišťoven aktualizovány dokumenty: „Informace pro poskytovatele hrazených služeb – laboratoř lékařské genetiky a sdílené odbornosti – Pravidla pro nasmlouvání a vykazování“ a „Stratifikace odb. 816“.

Konsenzuálně přijaté dokumenty předkládáme přílohou.

- Informace pro poskytovatele hrazených služeb laboratoř lékařské genetiky a sdílené odbornosti (dokument MS Word) - s účinností od 1. 1. 2026

94982	Komplexní molekulární analýza NGS≤ 4999 genů)	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život *	25 318	Nelze samostatně vykazovat další vyšetření se stejnou dg., zahrnuje komplexní vyšetření skupiny genů asociovaných s hereditárním onemocněním (panel ≤ 4 999 genů).
94984	Komplexní molekulární analýza NGS ≥ 5 000 genů	odb. 208	dle seznamu ORPHA/MKN-10		NGS	1/život *	37 977	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 prenatální s nízkým rozlišením	odb. 208	O35.1, O35.2		aCGH/SNP array	1/plod	14 175	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.
94948	Signální výkon - dovyšetření pacienta						0	

*poz. - vyšetření plodu v rámci prenatální 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



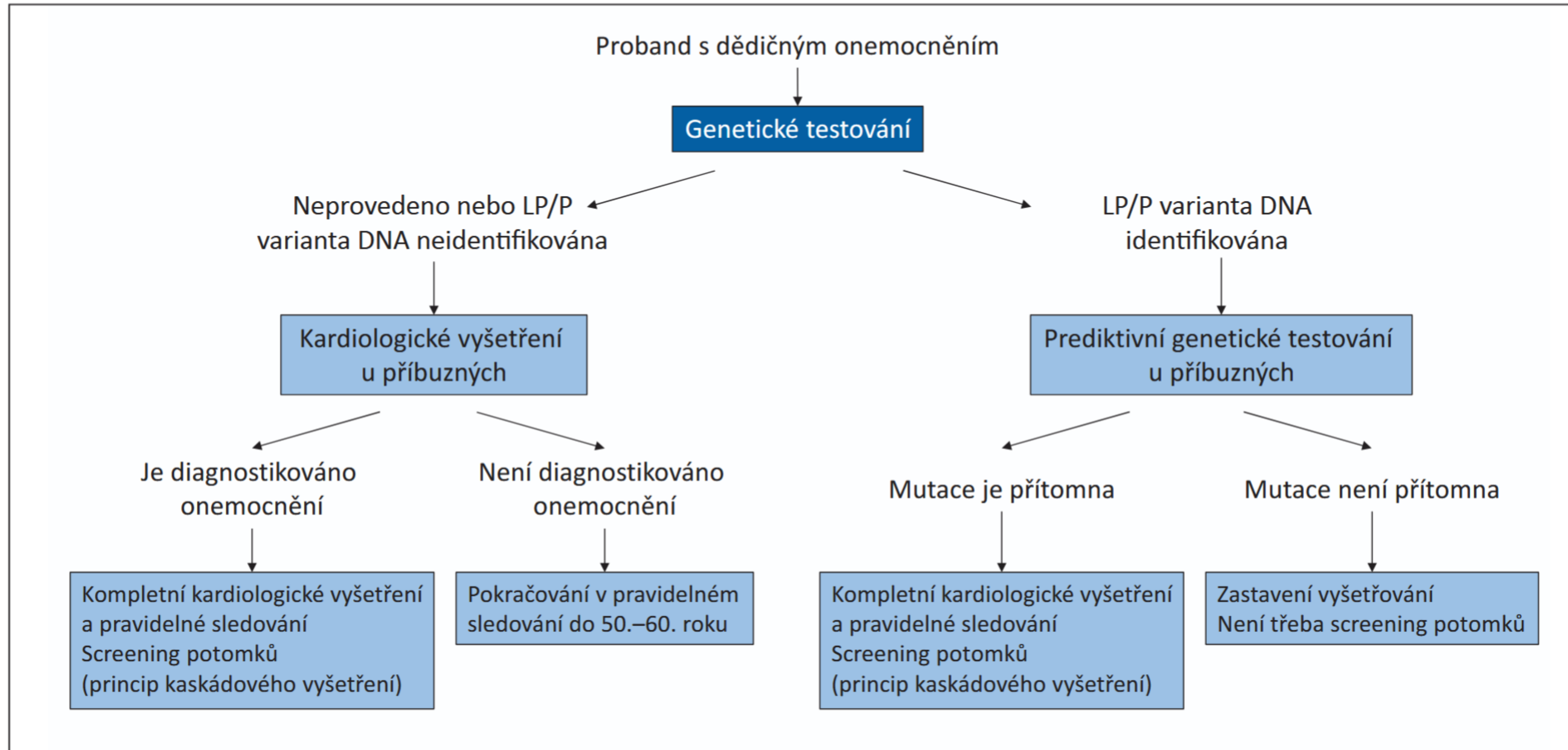
https://e-coretvasa.cz/pdfs/cor/2025/04/15.pdf; https://www.vzp.cz/poskytovatele/informace-pro-praxi/vykazovani-a-uh rady/informace-pro-poskytovatele-hrazenych-sluzeb-v-odbornosti-816-laborator-lekarske-genetiky

Tabulka 1 – Jednotlivé typy kardiomyopatií a kritéria jejich dg. (dle Arbelo et al. 2023)²

Kardiomyopatie	Fenotyp	AD	AR	X-vázaná	Matrilineární	Frekvence (přibližný počet postižených rodin v ČR k roku 2024)
HCM	Sarkomerická forma	X				Stovky
	Fabryho–Andersonova choroba			X		Stovky (přesněji v expertním centru)
	Danonova choroba			X		Jednotky
	Amyloidóza TTR	X				Desítky
	RASopatie	X	(X)			Desítky
	Friedreichova ataxie		X			Desítky
	Mitochondriální					Jednotky
	Mitochondriální DNA				X	Jednotky
	Jaderná DNA	X	X	X		Jednotky
DCM	LMNA	X				Desítky
	RBM20	X				Desítky
	Sarkomerická forma	X				Stovky
	Dystrofin			X		Neznámo (z indikace DCM)
	Emerin			X		Jednotky
	Barthův syndrom			X		Nevíme
	Mitochondriální					Jednotky
	Mitochondriální DNA				X	Jednotky
	Jaderná DNA	X	X	X		Jednotky
NDLVC	LMNA	X				Jednotky
	DES	X	X			Jednotky
	FLNC	X				Jednotky
	PLN	X				Jednotky
	TMEM43	X				0
	RBM20	X				Jednotky
ARVC	PLN	X				Jednotky
	Desmosomální geny	X	X			Stovky
	TMEM43	X				0
RCM	Sarkomerická forma	X				Jednotky
	DES	X	X			Jednotky
	FLNC	X				Jednotky
	BAG3	X				Jednotky
	RASopatie	X	(X)			Jednotky

Tabulka 6 – Typy známých dědičných aortálních syndromů				
	Gen(y)	Hlavní kardiiovaskulární znaky	Další klinické znaky	Frekvence (přibližný počet postižených rodin v ČR k roku 2024)
Syndromické HTAD				
Marfanův syndrom (existuje i nesyndromová forma)	<i>FBN1</i>	Aneurysma Valsalvova sinu, AD, MVP, dilatace plicnice, dysfunkce LK	Luxace čočky, skeletální znaky (arachnodaktylie, deformity hrudníku, skolióza, ploché nohy, zvýšený poměr rozpětí paží/výšky, dolichocefalie), durální ektazie, strie, pneumotorax	Desítky
Loeysův–Dietzův syndrom (existují i nesyndromové formy)	<i>TGFBR1, TGFB2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, SMAD2</i>	Aneurysma Valsalvova sinu, AD, aneurysmata a disekce tepen, tortuozita tepen, PDA, MVP	Bifidní uvula/rozštěp patra, hypertelorismus, deformity hrudníku, skolióza, pes equinovarus, předčasná osteoartróza, modré sklery, pneumotorax	Desítky
Vaskulární Ehlersův–Danlosův syndrom	<i>COL3A1</i>	Ruptura a disekce tepen bez předchozí dilatace/ aneurysmatu	Ruptura GIT, tenká a průsvitná kůže, dystrofické jizvy, typický obličej („Madonna face“, tenké rty, hluboko posazené oči), pes equinovarus, ruptura dělohy	Desítky
Multisystémová dysfunkce hladkého svalstva (existuje i nesyndromová forma)	<i>ACTA2 (R179)</i>	Aneurysma/ascendentní aorty, AD, PDA, koarktace aorty, aortopulmonální okno, plicní hypertenze	Kongenitální mydriáza, malrotace střeva, onemocnění podobné moyamoyi, periventrikulární hyperdenzní okrsky bílé mozkové hmoty	1
Meesterův–Loeysův syndrom	<i>BGN</i>	Onemocnění srdečních chlopní		0
Deficience FLNA	<i>FLNA</i>	PDA, defekty sept mezi síněmi a komorami	Periventrikulární nodulární heterotopie	Jednotky
Nesyndromické HTAD				
	<i>MYLK</i>	Aneurysma/disekce hrudní aorty často při nízkém průměru aorty		0
	<i>MYH11</i>	PDA		Jednotky
	<i>PRKG1</i>	AD v mladém věku; popsané koronární aneurysma a disekce		0
	<i>LOX</i>	Vřetenovité rozšíření ascendentní aorty		1
	<i>MFAP5</i>	Fibrilace síní, prolaps mitrální chlopně		1
Vzácné syndromy/nemoci, u nichž je postižení aorty jedním z projevů				
Sick sinus syndrom	<i>HCN4</i>	Arytmie, kardiomyopatie		Jednotky
Bikuspidální aortální chlopeň	<i>NOTCH1, MAT2A</i>	Bikuspidální aortální chlopeň		Jednotky
Polycystická choroba ledvin	<i>PKD1/2</i>	Intrakraniální aneurysmata	Polycystické ledviny/játra	0 z indikace aneurysmatu
Shprintzenův–Goldbergův syndrom	<i>SKI</i>	MVP	Obličejové a skeletální abnormality, mentální retardace	0
Syndrom arteriální tortuozity	<i>SLC2A10</i>	Tortuozita tepen, stenózy aorty, plicnice a dalších tepen		1
Juvenilní polypózní syndrom	<i>SMAD4</i>	Arteriovenózní malformace, MVP	Hamartomatózní polypy v GIT	Jednotky

AD – autosomálně dominantní; GIT – gastrointestinální trakt; LK – levá komora; MVP – prolaps mitrální chlopně; PDA – perzistující ductus arteriosus.



Obr. 3 – Kaskádový rodinný screening.³⁵ LP/P – pravděpodobně patogenní/patogenní (likely pathogenic/pathogenic) DNA varianta.



Společnost lékařské genetiky a genomiky

České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

[Přihlásit](#) [Zažádat o účet](#)

SLG.cz

ORPHAkódy / Vzácná onemocnění

Databáze pracovišť ▾

[Aktuality](#)

[Konference](#)

[Společnost](#)

[Doporučení](#)

[Legislativa](#)

[Vzdělávání](#)

[Pracovní skupiny](#)

[Spolupráce](#)

[IVD-R](#)

[Onkogenetika](#)

[Mendel 22](#)

[Národní genomy](#)

[Human Phenotype
Ontology](#)

[Inzerce](#)

Doporučení

Vložil(a): MaT, 20. března 2019 1:00

Na tomto místě naleznete jak doporučení vydaná přímo Společností lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, tak doporučení, ke kterým se SLG připojila, či na která považuje za vhodné upozornit.

Nefrogenetika

16. ledna 2024 6:48

Doporučení pro genetické testování u onemocnění ledvin.

[Otevřít...](#)

Kardiogenetika

17. října 2023 17:19

Doporučení pro genetické testování v kardiologii a u náhlé srdeční smrti.

[Otevřít...](#)

Testování BRCA1/2 a jiných genů pro účely léčby

30. září 2022 16:16

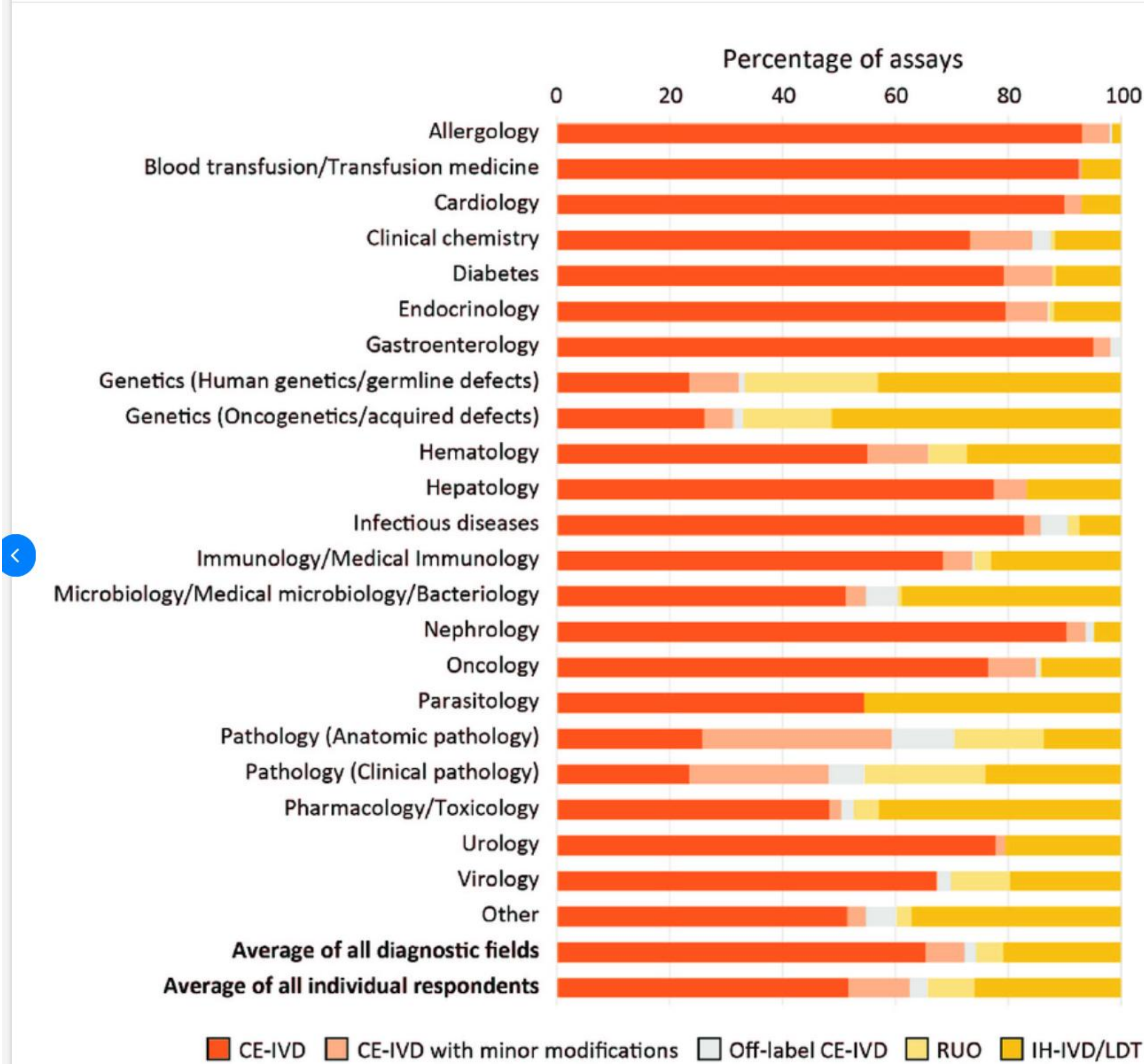
Doporučení k testování BRCA1/BRCA2 a dalších genů pro účely léčby schválené 7. září 2022 výborem Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP. Poslední aktualizace proběhla 21. října 2022. Další aktualizace budou prováděny ročně, dle nových indikací.

[Otevřít...](#)

DTC testování

<https://slg.cz/doporuceni/>

IVDR EU reguluce, Asie kopíruje, USA inovuje... (SUKL.cz)



Average percentage of assays from 5 IVD categories used by respondents of the questionnaire (n = 150), per diagnostic field. (1) CE-IVDs used strictly according to the manufacturer's IFU; (2) CE-IVDs with minor modifications; (3) Off-label CE-IVDs; (4) RUO kits; and (5) In-house devices (IH-IVDs)/LDTs. A detailed explanation of the 5 IVD categories can be found in the main text and the report on the BioMed Alliance website. 27 CE-IVDs = CE marked in vitro diagnostics; IFU = instructions for use; IH-IVDs = in-house in vitro diagnostics; IVD = in vitro diagnostic; LDT = laboratory-developed test; RUO = Research Use Only.

Perspective
Open Access

Experience With IVDR Implementation in Three Diagnostic Laboratories: Messages to EU Health Institutions, Diagnostic Healthcare Payers, and Authorities

Bart R. Lubbers^{1,2}, Isabel Dombrink^{1,3}, Tomas Kalina⁴, Mattias Hofmans⁵, Morten S. Bruun⁶, Simon J. Stanworth^{1,7}, Marie C. Béné^{1,8}, Konstanze Döhner^{1,9}, Monika Brüggemann^{1,3}, Elizabeth Macintyre^{1,10}, Jacques J.M. van Dongen^{1,2,11,12}

Correspondence: Bart R. Lubbers (b.r.lubbers@eslho.org).

Regulation (EU) 2017/746 on in vitro diagnostic medical devices¹ (IVDR) has been implemented with the aim to safeguard the quality of diagnostic tests in the EU, for example, by requiring robust proof of safety and performance. The IVDR is a product regulation mainly aimed at industry manufacturing and marketing medical devices. While IVDR-compliant diagnostic tests should predominantly be supplied by manufacturers, health institutions

have the possibility of manufacturing and using in-house devices (IH-IVDs), provided they meet the Article 5(5) conditions and relevant general safety and performance requirements in Annex I. This “health institution exemption” concerns, for example, their quality management system (QMS), risk management, performance evaluation, and justification of IH-IVD use.² The first significant task for diagnostic laboratories at health institutions, compliance with Annex I, has been applicable since May 2022, whereas other implementation timelines are shifted based on the December 2021 amendment of the IVDR.^{3,4}

The European Commission published official EU guidance on the health institution exemption under Article 5(5) in January 2023,⁵ but this document contains limited detail on how to fulfill the IVDR requirements for IH-IVDs. National competent authorities (NCAs), which perform inspections and enforce IVDR compliance in their Member States, can therefore be a valuable source of information on interpretation of this regulation for the diagnostic community.

Manufacturing and usage of IH-IVDs is common in most diagnostic disciplines, including hematology. Rare disease diagnostics depend extensively on this category of tests, and many steps of testing in blood transfusion. Data from University Hospitals Leuven and a BioMed Alliance survey of EU diagnostic laboratories both found that roughly 75% of IH-IVDs have no suitable CE-IVD alternative.^{6,7} IVDR implementation therefore requires a serious effort for many, and particularly for specialized laboratories, and can benefit from constructive interaction with relevant stakeholders.

We here report on the European Hematology Association (EHA)-IVDR session of the EHA2022 Congress (a recording of which is available on the EHA website - <https://ehaweb.org/advocacy/ivdr/resources>),⁸ during which laboratory professionals from 3 different EU Member States shared their experiences on IVDR implementation in a diagnostic laboratory setting, after an introduction by a Danish NCA representative (M.S.B.).

¹EHA Taskforce on IVD, European Hematology Association, The Hague, The Netherlands
²European Scientific Foundation for Laboratory Hemato Oncology, Zutphen, The Netherlands
³Department of Hematology, University Hospital Schleswig-Holstein, Kiel, Germany
⁴CLIP, Department of Paediatric Haematology/Oncology, 2nd Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic
⁵Department of Laboratory Medicine, Ghent University Hospital, Belgium
⁶Danish Medicines Agency, Copenhagen, Denmark
⁷NHS Blood and Transplant, Oxford University Hospitals NHS Trust, University of Oxford, United Kingdom
⁸Department of Hematology/Biology, CHU Nantes, France
⁹Department of Internal Medicine III, University Hospital of Ulm, Germany
¹⁰Hematology, Université Paris Cité, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris, France
¹¹Centro de Investigación del Cáncer-Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer (CIC-IBMCC, USAL-CSIC-FICUS), Department of Medicine, University of Salamanca, Spain
¹²Department of Immunology, Leiden University Medical Center, The Netherlands
Copyright © 2023 the Author(s). Published by Wolters Kluwer Health, Inc. on behalf of the European Hematology Association. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-Non Commercial-No Derivatives License 4.0 (CCBY-NC-ND), where it is permissible to download and share the work provided it is properly cited. The work cannot be changed in any way or used commercially without permission from the journal. HemaSphere (2023) 7:4(e865). <http://dx.doi.org/10.1097/HS9.0000000000000865>. Received: January 25, 2023 / Accepted: February 8, 2023

DOI:[10.1097/HS9.0000000000000724](https://doi.org/10.1097/HS9.0000000000000724)

Náhlá srdeční smrt u dědičných kardiovaskulárních onemocnění

MUDr. Alice Krebsová, Ph.D.¹, Mgr. Bc. Eva Kutílková, Ph.D.¹, prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.²

¹IKEM, Klinika kardiologie, Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Praha, ERN GUARD Heart

²Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha, ERN ITHACA

Náhlá srdeční smrt (SCD) u jedinců mladších 50 let je ve významném procentu způsobena dědičným kardiovaskulárním onemocněním. Identifikace těchto případů, provedení post mortem genetického vyšetření a kardiologické screeningové vyšetření přímých příbuzných je prvním krokem k primární prevenci srdeční smrti u pozůstalých a vyžaduje multidisciplinární a multicentrickou spolupráci.

Mezi dědičná kardiovaskulární onemocnění patří onemocnění srdečního svalu (kardiomyopatie), elektrická onemocnění (arytmogenní syndromy) a dědičná onemocnění aorty a velkých cév, kdy nemocným hrozí předčasná srdeční zástava nebo akutní disekce velkých cév.

Kardiogenetické vyšetření je komplexní mezioborové vyšetření, na kterém se podílejí kardiologové, molekulární a kliničtí genetici, pitvající lékaři i psychologové.

Praktičtí lékaři jsou často první, na které se pozůstalí obrazejí, a jejich doporučení je často zásadní pro další osud příbuzných. Komunikace mezi jednotlivými odborníky i týmy jednotlivých center je zcela zásadní pro zajištění péče o pacienty s často velmi vzácnou formou dědičného onemocnění s rizikem náhlé srdeční smrti.

Klíčová slova: dědičná kardiovaskulární onemocnění, genetická analýza, kaskádový rodinný screening.

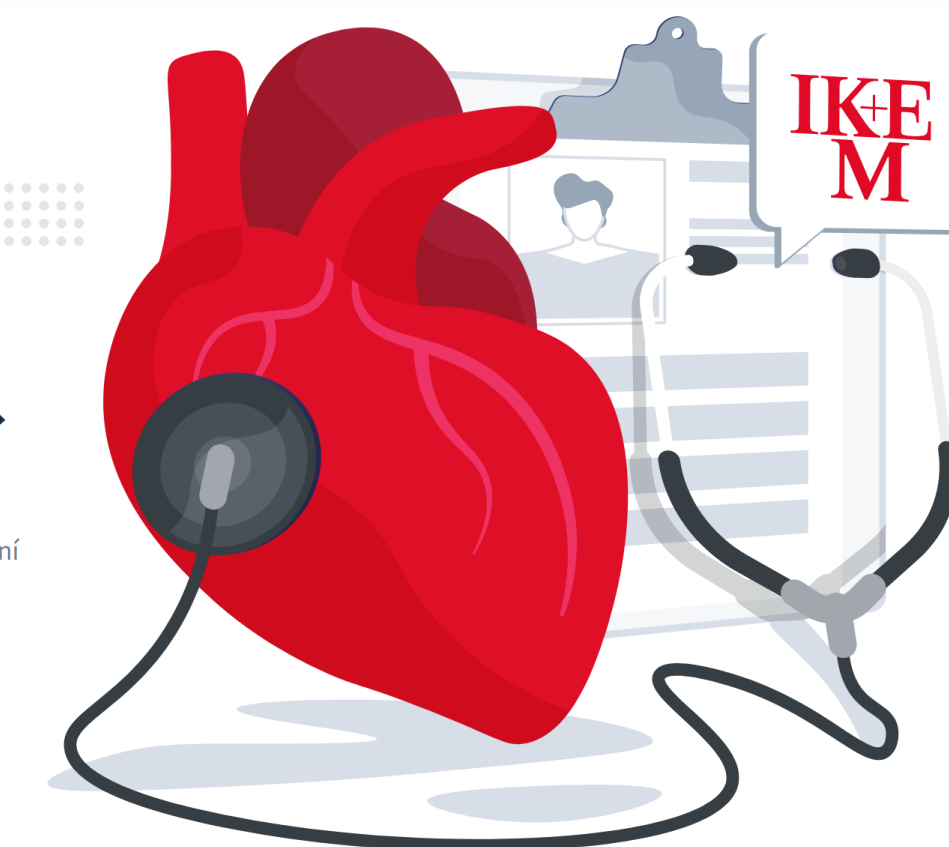
KARDIOVASKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

Chraňte sebe a rodinu před náhlou srdeční smrtí

Máte podezření na možnost výskytu dědičného kardiovaskulárního onemocnění v rodině? **Nechte se vyšetřit.**

Preventivní vyšetření

Co je náhlá srdeční smrt



Kdy pomyslet na potenciálně dědičné onemocnění:

1. Stanovili jste diagnózu potenciálně dědičné kardiomyopatie:

- HCM, DCM, ARVC, RCM, NCLVC

2. Stanovili jste diagnózu dědičného arytmiického syndromu:

- LQT, CPVT, BrS, PCCD, SND/FS, SQT aj. nebo
- setrvalá komorová tachykardie (mono-/polymorfní) nebo
- fibrilace komor (přežitá srdeční zástava) nebo
- náhlá srdeční smrt nebo
- AVB (symptomatická) < 50 let nebo
- FS < 35 let

3. Stanovili jste diagnózu potenciálně dědičného onemocnění aorty:

- akutní disekce aorty/velké tepny (koronární, vertebrální),
- aneurysma aorty $Z > 3$ ve věku < 60 let nebo i starší s pozitivní rodinnou anamnézou

4. BAV, prolaps mitrální chlopně s aneurysmatem aorty / bez aneurysmatu aorty

5. Náhlá srdeční smrt

6. Hypercholesterolemie

Obr. 6 – Klinické případy, kdy pomyslet na dědičnou formu onemocnění v kardiologii.³⁵ ARVC – arytmogenní kardiomyopatie pravé komory; AVB – atrioventrikulární blokáda; BAV – bikuspidální aortální chlopeň; BiV-ACM – arytmogenní kardiomyopatie obou komor; BrS – syndrom bratří Brugadaových; CPVT – katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie; DCM – dilatační kardiomyopatie; FS – fibrilace síní; HCM – hypertrofická kardiomyopatie; LQTS – syndrom dlouhého intervalu QT; LVNC – levostranná nonkompaktní kardiomyopatie; NSS – náhlá srdeční smrt; PCCD – progresivní porucha vedení elektrického vzruchu; RA – rodinná anamnéza; RCM – restriktivní kardiomyopatie; SND – syndrom chorého sinu; SQTs – syndrom krátkého intervalu QT.

Děkuji vám za pozornost!



2. LÉKAŘSKÁ
FAKULTA
Univerzita Karlova



AKTUALITY

FAKULTA

UCHAZEČI

STUDIUM

PH.D.

ZAHRANIČNÍ MOBILITA

DOKUMENTY

VĚDA A VÝZKUM

ZAMĚŠTNANCI

SPECIALIZAČNÍ

ALUMNI

KONTAKT

Přihlášení



Nová publikace o vzácných onemocněních shrnuje klíčový pokrok v diagnostice i léčbě poslední dekády

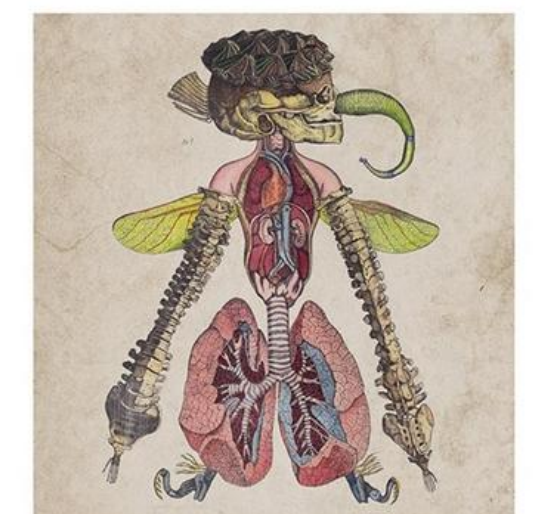
Editorinkou je doc. Kateřina Kopečková z Onkologické kliniky. Rozhovor.

[Číst více](#)



Kateřina Kopečková a kolektiv

Vzácná onemocnění



Kateřina Kopečková a kol.: *Vzácná onemocnění*, Grada 2025, 454.

milan.macek.jr@lfmotol.cuni.cz
www.fnmotol.cz/ublg;
www.nkcvo.cz;