

UF de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire : codification en BHN et coût en € des analyses réalisées*

Pathologie	Gène(s) testé(s) ou analyse(s) réalisée(s)	Cotation	Code nomenclature	Nb de BHN par acte	Valorisation par acte €	Nb d'actes comptabilisés	Nb de BHN total	Valorisation totale €
Adrénoleucodystrophie	ABCD1 , séquence	par gène	N906	570	153.90	5	2850	769.50
	ABCD1 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, TBP, ATN1	1 ou 2 gènes testés	N354	510	137.70	1	510	137.70
		3 ou 4 gènes testés	N354	510	137.70	2	1020	275.40
		5, 6 ou 7 gènes testés	N354	510	137.70	3	1530	413.10
	si recherche grande expansion	par gène	N903	140	37.80	1	140	37.80
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	PMP22 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	panel de gènes CMT1 (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
	panel de gènes CMT2 (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
	panel de gènes CMT1 + CMT2 (voir liste gène) par NGS**	par panel	N352	8170	2205.90	1	8170	2205.90
Dégénérescence lobaire fronto-temporale	C9ORF72	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
			N903	140	37.80	1	140	37.80
	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
	GRN	par gène	N906	570	153.90	5	2850	769.50
	MAPT ou GRN : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Dystonie	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
	GCH1 ou TH ou SGCE : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Encéphalopathies épileptiques	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N352	8170	2205.90	1	8170	2205.90
	SCN1A : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	PCDH19 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Épilepsies familiales	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	8170	2205.90	1	8170	2205.90
Maladie de Huntington	HTT	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
	JPH3	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
	si recherche grande expansion	par gène	N903	140	37.80	1	140	37.80
Maladie de Kennedy	AR	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
Neuropathie avec hypersensibilité à la pression	PMP22 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	PMP22 , séquence	par gène	N906	570	153.90	4	2280	615.60
Paraplégie spastique	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N352	8170	2205.90	1	8170	2205.90
	SPAST ou ATL1 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	SPG7 ou REEP1 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	SPG11 : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Maladie de Parkinson	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
	PARK2, PINK1, PARK7 ou SNCA : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	LRRK2 , recherche de la mutation p.Gly2019Ser, séquence	par gène	N906	570	153.90	1	570	153.90
Sclérose latérale amyotrophique	C9ORF72	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
			N903	140	37.80	1	140	37.80
	panel de gènes (voir liste gène) par NGS**	par panel	N351	5570	1503.90	1	5570	1503.90
-	Recherche chez un apparenté de mutation(s) identifiée(s) par séquençage chez le cas index	par gène	N353	720	194.40	1	720	194.40

* sous réserve de validation par les filières de soin maladies rares

** liste des gènes du panel disponible sur la page de la pathologie du site internet