

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	<i>ABCD1</i> , séquence	par gène	N906	570	153.90	5	2850	769.50
	<i>ABCD1</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, TBP, ATN1</i>	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 Charcot-Marie-Tooth	<i>PMP22</i> : 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	<i>C9ORF72</i>	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
	<i>GRN</i>	par gène	N906	570	153.90	5	2850	769.50
	<i>MAPT</i> ou <i>GRN</i> : 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
	<i>GCH1</i> ou <i>TH</i> ou <i>SGCE</i> : 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
	<i>SCN1A</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	<i>PCDH19</i> : 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	<i>HTT</i>	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
	<i>JPH3</i>	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	<i>AR</i>	par gène	N354	510	137.70	1	510	137.70
Neuropathie avec hypersensibilité à la pression	<i>PMP22</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	<i>PMP22</i> , 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
	<i>SPAST</i> ou <i>ATL1</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	<i>SPG7</i> ou <i>REEP1</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	<i>SPG11</i> : 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
	<i>PARK2, PINK1, PARK7</i> ou <i>SNCA</i> : recherche de réarrangement	par analyse	N318	870	234.90	1	870	234.90
	<i>LRRK2</i> , recherche de la mutation p.Gly2019Ser, séquence	par gène	N906	570	153.90	1	570	153.90
Sclérose latérale amyotrophique	<i>C9ORF72</i>	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