

COTATIONS DES ACTES DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

- **1^{ère} analyse dans la famille : l'anomalie moléculaire n'est pas connue**

Pathologies	Nature de l'analyse	Acte	BHN	Nbre d'actes	Coût par acte	Coût total
Diabète monogéniques Hyperinsulinismes Syndromes de lipodystrophie et/ou d'insulinorésistance	Panel de gènes analysé en NGS ¹	N351	5570	1	1503,90 €	1503,90 €
Neutropénies constitutionnelles	Panel de gènes analysé en NGS ¹	N351	5570	1	1503,90 €	1503,90 €
Diabète MODY (criblage ciblé d'un seul gène) Syndrome HI/HA Syndrome SCHAD Syndrome de Shwachman-Diamond (SBDS)	Séquençage Sanger	N906	570	5	153,90 €	769,50 €
Diabète syndromique (MODY5) : HNF1B Hyperplasie congénitale des surrénales (CYP21A2)	Séquençage Sanger + Recherche de réarrangements	N906	570	5	153,90 €	769,50 €
		N318	870	1	234,90 €	234,90 €
Diabète mitochondrial (m.3243A>G)	PCR allèle-spécifique + Séquençage Sanger	N353	720	1	194,40 €	194,40 €

- **Recherche d'une anomalie familiale chez un apparenté ou confirmation sur un second prélèvement d'un variant connu**

Toutes pathologies	Nature de l'analyse	Acte	BHN	Nbre d'actes	Coût par acte	Coût total
Recherche ciblée d'un variant connu	Séquençage Sanger	N353	720	1	194,40 €	194,40 €
Recherche ciblée de ≥ 2 variants connus	Séquençage Sanger	N353+N906	720+570	2	194,40 € +153,90 €	348,30 €
Recherche ciblée d'un réarrangement connu	MLPA	N318	870	1	234,90 €	234,90 €

¹ Liste des gènes disponibles sur la page de la pathologie sur notre site internet : <https://aphp.manuelprelevement.fr/>