



Centre de Référence des Maladies Mitochondriales CALISSON

Filière FILNEMUS

Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

Date :/..../.... Session : Pédiatrie /Adulte

Référent RCP : Dr CHAUSSENOT, Dr ROUZIER

Participants : (service, nom et qualification)

Service de Génétique Médicale - Nice :

Service.....

Patient : Nom- Prénom - Date de naissance

Candidat pour analyse génomique sur plateforme AURAGEN : oui / non

Numéro de e-prescription HYGEN :

Médecin référent :

Centre Prescripteur :

Consanguinité : oui / non

Antécédent familial pertinent: oui / non , Si oui, lesquels :

Antécédents personnels :

Résumé Clinique : (âge de début, premiers signes, évolution et Examen clinique)

.....
.....
.....
.....

.....
.....

Paraclinique : (Biologie : CPK, Bilan métabolique ; IRM cérébrale ; EMG ; Autres)

.....
.....
.....
.....

Explorations mitochondriales fonctionnelles sur biopsie :

- **Histologie :**

.....
.....
.....

- **Enzymologie :**

.....
.....
.....

Analyses génétiques : (étude de ADN mitochondrial, panel de gènes nucléaires impliqués dans les maladies mitochondriales, autres panels, ACPA, Exome)

.....
.....

Critères pour l'analyse génomique sur plateforme AURAGEN :

- Analyse en trio possible : oui / non

- cas index et parents accessibles pour un nouveau prélèvement
- ADN disponible pour le cas index décédé et nouveaux prélèvements pour les parents
- cas index et autres apparentés :

- Critères en faveur d'une maladie mitochondriale : oui / non

.....

- Maladie d'une particulière gravité (accessible à un DPN) : oui/ non

- En impasse diagnostique (NGS de l'ADN mitochondrial négatif **et** panel de gènes nucléaires maladie mitochondriale ou exome négatifs) : oui / non

Avis de la RCP du :

- candidat plateforme : Validé non validé