



**Nom de la pré-indication : LEUCODYSTROPHIES**

Centre de référence  
Maladies Rares

1ere vague



Fevrier 2019

**Nom de la filière :**

**BRAIN-TEAM**



**Nombre de dossiers patients attendus annuellement :**

**80 à 120**

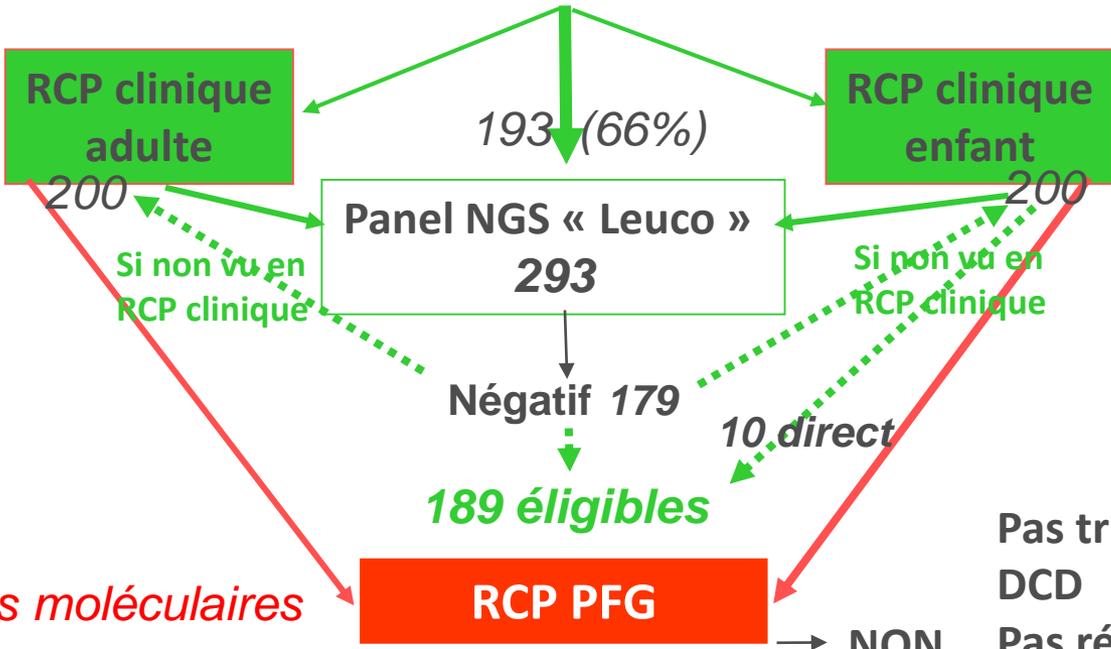
# Organisation et fréquence des RCP



Demande de tout clinicien neurologue, neuropédiatre, généticien niveau national devant une leucopathie inexpliquée

X. Ayrignac (Montpellier)  
F. Mochel (Paris)

O. Boespflug (Paris)  
C. Sarret (Clermont Fd)



4 cliniciens  
2 biologistes moléculaires

Pas trio  
DCD  
Pas réponse clinicien  
Pas réponse patient  
Pas leuco génétique



S. Drunat:  
Service génétique moléculaire  
I. Dorboz  
CRMR LeukoFrance

# Résultats

4 cliniciens responsables  
RCP clinique

**RCP PFG**

2 Biologistes moléculaires  
S. Drunat et I. Dorboz

AMONT  
151

AVAL  
14



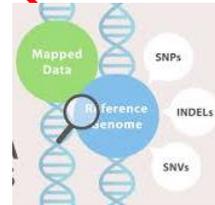
Compte  
rendus  
patients

11 (19%)

Prescription  
Validation

101  
(67%) *Spice*  
*Hygen*

Analyse  
38 (65%)



Plateforme —  
AURAGEN/SEQOIA

76 (75%)



séquences

58 (76%)



## Arret lié au COVID

Possibilité d'envoyer des ADN a été d'une grande efficacité.  
Nécessité tester qualité et quantité pour biologiste moléculaire

## AURAGEN

Sur les 7 patients reçus par Auragen aucun avis de séquençage signalé au coordonateur  
Referent Biomol proposé M Koenig (Montpellier), C Richard (CI Ferrand)

## Patients adultes

Malgré la motivation des neurologues, avec contact direct du referent et aide à la prescription difficultés à reconvoquer les familles en trio

## Mise à jour puis fonctionnement Gleaves (Sequoia)

Retard dans les analyses (environ 3 mois)

## Processus d'analyse et validation pour resultat reste long

malgré l'assistante de coordination du CRMR dédiée à cette activité