



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



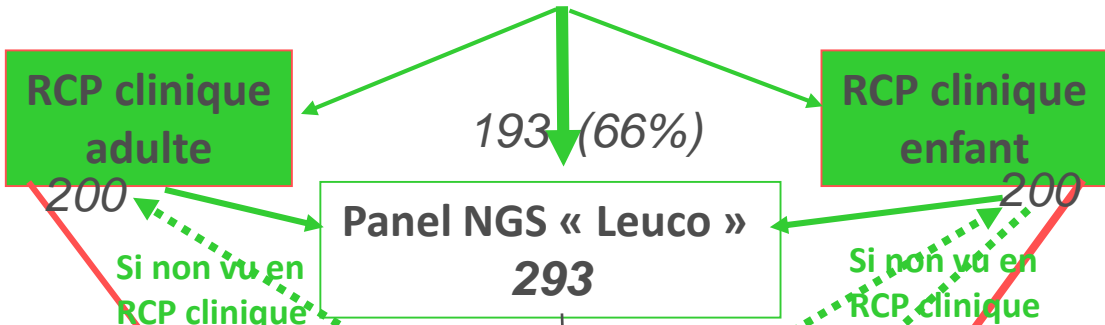
Demande de tout clinicien neurologue, neuropédiatre, généticien niveau national devant une leucopathie inexpliquée

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

RCP clinique adulte

RCP clinique enfant

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

151 valides
84%

Résultats

4 cliniciens responsables
RCP clinique

RCP PFG

2 Biologistes moléculaires
S. Drunat et I. Dorboz

AMONT
151

AVAL
14



Compte
rendus
patients

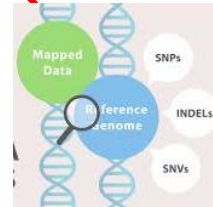


11 (19%)

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