

Arbre décisionnel des maladies mitochondriales

**Staff Analyse clinico-biologique:
Différenciation des Déficits primaires vs secondaires**

Déficits mitochondriaux primaires

Déficits mitochondriaux secondaires

Criblage total NGS
ADN mitochondrial

NGS ADNmt
négatif

Gènes nucléaires mitochondriaux
ciblés: Mitome (panel 200-300 gènes)
ou autres panels ciblés spécialisés

NGS ciblé
négatif

Analyse Exome

Critères cliniques - antécédents familiaux
évoquant une maladie mitochondriale

Paramètres métaboliques/biochimiques

Paramètres histologiques/morphologie
mitochondriale

Neuroimagerie

Données enzymologiques/biochimiques

Données électrophysiologiques

Données moléculaires ADNmt :
+/- déplétion , délétions multiples

Données littérature
20% patients diagnostiqués

2016: 10% patients
diagnostiqués

Estimation 2017
9,6%

2016: 18 % patients
diagnostiqués

Estimation 2017 19%