

Algorithme clinique
Patient avec suspicion de maladie mitochondriale

Spécialistes prescripteurs: Génétique médicale Neurologie pédiatrique ou adulte Ophtalmo (ADNmt seul – LHON)	
Exclusions	Bilan effectué au préalable
<ol style="list-style-type: none"> Présence d'une étiologie environnementale ou traumatique qui explique les symptômes: anoxie néonatale, infection congénitale ou postnatale, exposition à un tératogène, tumeur ou processus inflammatoire. Présence d'une indication claire d'une condition génétique spécifique qui pourrait être confirmée par le séquençage ciblé d'un petit nombre de gènes Présence d'une condition génétique prouvée qui explique les symptômes Présence d'une atteinte monoorganique chez un adulte, sauf si suggestive d'un syndrome mitochondrial spécifique (e.g. LHON) Pour le panel de gènes nucléaires, suspicion d'un syndrome spécifique associé à mutation de l'ADN mitochondrial 	<ul style="list-style-type: none"> Suspicion syndrome lié à mutation ADNmt <ul style="list-style-type: none"> LHON: évaluation ophtalmo MELAS, MERRF, KSS/CPEO: évaluation neuro et/ou génétique Pearson: évaluation génétique Suspicion maladie mitochondriale (ADNmt+gènes nucléaires) <ul style="list-style-type: none"> <u>Enfants <5 ans</u> <ul style="list-style-type: none"> Bilan biochimique sanguin +/- LCR (acide lactique, CK, ALT, chromatographie des acides aminés, chromatographie des acides organiques, acylcarnitines) compatible et non-évocateur d'une étiologie alternative; Imagerie suggestive (par exemple, IRM cérébrale montrant atteinte sous-corticale symétrique ou atteinte corticale ne suivant pas un territoire vasculaire, spectroscopie RM montrant pics d'acide lactique...); Pathologie (si disponible) suggestive. Par exemple immunohistochimie/microscopie électronique sur muscle suggestive Évidence d'une atteinte multisystémique par l'évaluation clinique ou paraclinique <u>Enfant >5ans, adultes</u> <ul style="list-style-type: none"> Idem à précédant + notion d'une atteinte progressive par les évaluations cliniques et paracliniques Si DI présente <ul style="list-style-type: none"> Considérer panel RQDM DI et CGH préalable selon le degré de suspicion clinique. Ces examens devraient être normaux ou montrer un résultat qui n'explique pas le phénotype du patient après conseil génétique) Si présentation musculaire <ul style="list-style-type: none"> Considérer panel RQDM myopathie préalable selon le degré de suspicion clinique. Ces examens devraient être normaux ou montrer un résultat qui n'explique pas le phénotype du patient après conseil génétique) Si épilepsie clinique <ul style="list-style-type: none"> EEG anormal Considérer panel RQDM DI épilepsie et CGH préalable selon le degré de suspicion clinique. Ces examens devraient être normaux ou montrer un résultat qui n'explique pas le phénotype du patient après conseil génétique)

