



Journée des anomalies du développement pour les personnes Sans Diagnostic et Unique

Vendredi 22 septembre 2017

Cette Journée est organisée par [l'Association Sans Diagnostic et Unique](#) en partenariat avec la [filière de santé maladies rares AnDDI-Rares](#) et Maladies Rares Info Services. Elle aura lieu sur la sur la Plateforme Maladies Rares.

Son objectif est de donner de la visibilité aux problématiques liées à l'absence de diagnostic. Elle sera l'occasion d'échanger, de s'informer, de faire des propositions entre tous les acteurs concernés : les personnes en absence de diagnostic ou ultra-rares dans les anomalies du développement, les médecins, les chercheurs et les acteurs de la Plateforme Maladies Rares. Le programme se veut « dynamique » avec des moments de partage, ateliers et table-ronde afin de faire un état des lieux exhaustif des enjeux posés pour chacun des acteurs de cette nouvelle filière de médecine génomique.

Le pré-programme :

Modérateur de la journée : Fadia Machelon (Consultante)

09h30 Accueil des participants

10h00 Accueil de la journée – Magali Padre, Présidente de l'Association sans Diagnostic et Unique

10h10 : Alliance Maladies Rares : La voix des personnes atteintes de maladies rares en France – *Nathalie Triclin-Conseil, Présidente d'Alliance Maladies Rares*

États des lieux et Clés de compréhension

- ❖ Les anomalies du développement et les sans diagnostic
Dr Christine Vicard, Responsable médicale de Maladies Rares Info Services
- ❖ Quels diagnostics pour les anomalies du développement ?
Pr Laurence Faivre, coordinatrice de la filière AnDDI-Rares
- ❖ Quelles répercussions dans la vie quotidienne de l'absence de diagnostic ou d'un diagnostic de maladies ultra-rares ?
Magali Padre

- ❖ Questions

11h30 États des lieux en Europe : initiatives à l'internationale et mises en place des réseaux européens de référence – *Anne-Sophie Lapointe (AnDDI-Rares)*

- ❖ **Les recommandations et le groupe SWAN Europe**
Virginie Bros-Facer (EURORDIS)
- ❖ **Les réseaux maladies rares en Europe**
Christine Bodemer (ERN-Skin)
- ❖ **L'action d'Orphanet au sein de RD-Action**
Ana Rath (Orphanet)

12h30 Déjeuner

13h30-15h00 Ateliers par petits groupes thématiques pour faire remonter les questions des personnes sans diagnostic ou avec un diagnostic unique

- ❖ Quel accès aux nouvelles techniques de diagnostic en France pour les sans diagnostic ?
Pr Sylvie Odent (Coordinatrice du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs) et Thomas Heuyer (Délégué général de Maladies Rares Info Services)
- ❖ Comment accompagner l'avant et l'après diagnostic ?
Anne-Sophie Lapointe et Catherine Dervieux (Alliance Maladies Rares)
- ❖ Quelle vie quotidienne pour les sans diagnostic ou les ultra-rares ?
Magali Padre et un médecin
- ❖ Quelle recherche pour les sans diagnostic ?
La Fondation maladies rares et Laurence Faivre

15h00-16h00 **Restitution des ateliers**

- ❖ Retours des rapporteurs
- ❖ Échanges avec la salle

16h00 Pause

16h30 **Table ronde**

Grands témoins :

Jean-Louis Mandel (Directeur de la Fondation Maladies Rares), Hervé Chneweiss (Président du Comité d'éthique de l'INSERM), Christophe Duguet (Directeur des Affaires publiques de l'AFM-Téléthon), Laurence Faivre

- ❖ Échanges avec la salle

Conclusion :

Magali Padre, Laurence Faivre, Thomas Heuyer

Plus d'infos et inscription par mail auprès de l'association :
<http://www.asdu.fr/contact.html>