

Inscription obligatoire dans la limite des places disponibles :

[bit.ly/sansdiagstrasbourg](http://bit.ly/sansdiagstrasbourg)

ou contacter l'ERHR Nord Est Antenne Alsace :

☎ : 03 88 65 80 00

@ : nathalie.makdani@erhr.fr



Réunion gratuite d'information et d'échanges sur

« L'accompagnement des personnes vivant avec une maladie rare du développement sans diagnostic »



**Grand amphithéâtre de la faculté de chirurgie dentaire de Strasbourg**  
**8 Rue Ste Elisabeth, 67000 Strasbourg**

Accès :

- » ligne de bus 10 : arrêts "Hôtel du Département" et "St Thomas - Finkwiller".
- » ligne de tram A et D : arrêt "Porte de l'hôpital"

**Vendredi 24 mai 2019**  
**9h00 – 12h30**  
**Grand Amphithéâtre**  
**de Faculté dentaire**  
**Hôpital Civil – Strasbourg**

**8H45 : Accueil café**

**9h00 – 9h30 : Introduction**

Dr Elise SCHAEFER, Médecin généticien du Centre de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs CHU de Strasbourg & Médecin ERHR Nord Est – antenne Alsace  
Mme Fabienne ROUSSEY, Pilote ERHR Nord Est – antenne Alsace

**9h30 - 10h : Témoignage de famille**

Mme Audrey LETELLIER, Vice-Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU)

**10h – 10h30 : Parcours et technique d'accès au diagnostic**

- Missions Centre Référence Maladie Rare
- Outils et techniques d'accès au diagnostic
- Quelques chiffres

Dr Elise SCHAEFER, Médecin généticien CHU de Strasbourg

**10h30 – 11h : Impact psychologique et éthique de l'absence de diagnostic ou du diagnostic ultra-rare**

Mme Elise GROB, Psychologue médicale du Centre de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs

**11h – 12h15 : Présentation des structures et ressources**

**Présentation de l'Association Sans Diagnostic et Unique (ASDU)**

Mme Magalie PADRE, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique

**Des partenariats pour mutualiser et développer de nouvelles ressources**

Mme Magalie PADRE, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique

Mme Gwendoline GIOT, Chargée de mission, Filière AnDDI-Rares

**Présentation de l'ERHR Nord Est – Antenne Alsace**

Mme Fabienne ROUSSEY, Pilote ERHR Nord Est – antenne Alsace  
Mme Charline BOISSIER, Coordinatrice de parcours complexe Handicaps Rares

**Le rôle du CAMSP dans l'accompagnement des parents.**

Dr Caroline PHILIPPE, Directrice CAMSP à Schiltigheim

Mme Emmanuelle Stephan, psychologue du développement, CAMSP à Schiltigheim

**12h15 – 12h 45 : Echanges**